AUS DER UNIVERSITÄTS-AUGENKLINIK
DIREKTOR: PROF. DR. A. BRÜCKNER

ÜBER DEN VERERBUNGSMODUS DER VERSCHIEDENEN TYPEN DER ANGEBORENEN ROTGRÜNBLINDHEIT

INAUGURAL-DISSERTATION

ZUR

ERLANGUNG DER DOKTORWÜRDE

DER

MEDIZINISCHEN FAKULTÄT

DER

UNIVERSITÄT BASEL

VORGELEGT VON

WILLY BRUNNER
WINTERTHUR

1929

VERLAGSBUCHHANDLUNG JULIUS SPRINGER IN BERLIN. 1930

Von der medizinischen Fakultät Basel genehmigt auf Antrag von Professor Brückner.

Tag der Promotion: 30. Mai 1929.

Basel, den 17. Februar 1930.

Brückner, z. Z. Dekan.

Sonderabdruck aus
„v. Graefes Archiv für Ophthalmologie", 124. Bd., 1. H.

Einleitung.

Schon seit langem ist bekannt, daß die Rotgrünblindheit häufig *familiär* auftritt. Die erste darauf bezügliche Beobachtung stammt von *Joseph Huddart*, der im Jahre 1777 3 farbenblinde Brüder Harris beschrieb. Im folgenden Jahre (1778) veröffentlichte *Michael Lort* den Stammbaum des farbenblinden Tuchhändlers Scott, dessen Vater und Onkel mütterlicherseits, dessen Schwester und deren 2 Söhne ebenfalls farbensinngestört waren. In dem im Jahre 1816 von *Nicholl* angeführten Stammbaum ist zum erstenmal von einem farbenblinden Knaben die Rede, dessen Großvater mütterlicherseits ebenfalls farbenuntüchtig, dessen Mutter aber normal war. Weitere Stammbäume sind später von *Sommer* (1820), *Combe* (1830), *Cunier* (1838), *Pliny Earle* (1845), *Cohn* (1878) und *Schöler* (1878) aufgestellt worden.

Der erste, der sich mit dem Vererbungsmodus der Rotgrünblindheit näher befaßt hat, war der Züricher Ophthalmologe *Horner*. Er veröffentlichte im Jahre 1876 seine bekannten Stammbäume (Stammbaum Horner I und II), an welchen er nachweisen konnte, daß die von *Nasse* (1820) für die Vererbung der Hämophilie gefundene Regel auch für die Vererbung der Farbenblindheit gültig ist.

Nach der Nasseschen Regel wird die Hämophilie vom kranken Vater durch die gesunde Tochter auf den Enkel vererbt. Den gleichen Erbgang konnte *Horner* bei der Rotgrünblindheit wiederholt beobachten. Dies führte ihn zur Formulierung seines bekannten Gesetzes: „Die Söhne von Töchtern, deren Väter farbenblind waren, haben am meisten Chance, farbenblind zu werden."

Auch *Holmgren* hat sich mit der Vererbung der Rotgrünblindheit beschäftigt. Er schreibt im Jahre 1878 darüber folgendes: „Als Regel hat sich mir bis jetzt erwiesen: 1. daß die Farbenblindheit sich durch die Erblichkeit in gewissen Familien fortpflanzt; 2. daß dieselbe dabei

öfters eine Generation überspringt, um erst in der darauffolgenden wieder aufzutreten; 3. daß sie nicht alle Kinder derselben Eltern betrifft, sondern meistens einige, und zwar vorzugsweise die weiblichen schont; 4. daß, wenn mehrere Söhne derselben Eltern farbenblind sind, die Eigenschaft meistens aus der Familie der Mutter stammt; 5. daß, wenn mehrere farbenblinde Verwandte angetroffen werden, deren Farbenblindheit aus derselben Quelle stammt, die Art und oft auch der Grad des Fehlers einerlei sind. Es wird also z. B. Rotblindheit in der einen und Grünblindheit in der anderen Familie vererbt."

Nach den Untersuchungen *Horners* und *Holmgrens* vergingen fast 30 Jahre, bis wieder Stammbäume in der Literatur erschienen. Erst vom Jahre 1904 an findet man erneut solche veröffentlicht (*Groenouw* [1904], *Rivers* [1905], *Nettleship* [1906] und *Nagel* [1907]).

Während die bisher zitierten Autoren auf Grund ihrer Stammbaumforschungen wohl gewisse Regeln über den Vererbungsmodus der Rotgrünblindheit aufstellen konnten, blieb ihnen doch ein tieferer Einblick in dessen Wesen versagt. Erst die Fortschritte, welche die Erblichkeitsforschung auf anderen Gebieten erzielte, machten es möglich, auch für die Vererbungsverhältnisse der angeborenen Rotgrünblindheit eine wissenschaftliche Erklärung zu finden.

Von grundlegender Bedeutung für die moderne Vererbungslehre wurde die um die Jahrhundertwende erfolgte Wiederentdeckung der Mendelschen Regeln. Zur Erklärung des Erbganges der Rotgrünblindheit beim Menschen reichten aber die Mendelschen Gesetze allein nicht aus. Erst die Ergebnisse der Drosophilaforschungen der *Morgan*schen Schule ließen daran denken, daß die Farbenblindheit durch einen recessiven, geschlechtsgebundenen Erbfaktor bedingt wird. Der erste, der eine Hypothese in dieser Richtung erwähnte, war *Wilson* (1911).

Im folgenden sei kurz unser heutiges Wissen über den *Erbgang recessiv geschlechtsgebundener* Merkmale wiedergegeben:

Nach der Chromosomentheorie sind die Chromosomen die Träger der Erbfaktoren. Untersuchungen bei Tieren haben nun gezeigt, daß das Geschlecht durch ein besonderes, cytologisch von den anderen Chromosomen differenzierbares Chromosom bestimmt wird (X-Chromosom, Gonochromosom oder Geschlechtschromosom). Die Oogonien und Spermatogonien dieser Tiere unterscheiden sich in dieser Beziehung dadurch, daß die einen 2 X-Chromosomen, die andern dagegen nur 1 X-Chromosom enthalten. Nach den Reifeteilungen sind die beiden Arten von Gameten hinsichtlich des Geschlechtschromosoms insofern voneinander verschieden, als in der Regel in allen weiblichen, dagegen nur in der Hälfte der männlichen Gameten 1 X-Chromosom nachzuweisen ist. Es ist also das weibliche Geschlecht in bezug auf das Geschlechtschromosom homogametisch (d. h. es hat nur eine Art von Gameten), das männliche dagegen heterogametisch (d. h. es hat 2 Arten von Gameten, solche mit und solche ohne X-Chromosom).

Trifft nun eine Spermie *mit* X-Chromosom auf eine Eizelle, so resultiert aus der Vereinigung dieser beiden Gameten eine Zygote mit 2 X-Chromosomen. Erfahrungsgemäß geht aus einer solchen Zygote dann ein weibliches Individuum

hervor. Vereinigt sich aber eine Spermie *ohne* X-Chromosom mit einer Eizelle, so wird sich aus der Zygote ein männliches Individuum entwickeln, das nur 1 X-Chromosom enthält.

Beim Menschen scheinen nach jetziger Auffassung analoge Verhältnisse vorzuliegen. Untersuchungen von *v. Winiwarter* (1912 und 1926), von *Oguma* (1923 und 1926) und von *Kihara* (1923) haben ergeben, daß die Frau wahrscheinlich 48, der Mann dagegen nur 47 Chromosomen besitzt, da ihm ein X-Chromosom fehlt[1].

Außer den geschlechtsbestimmenden Faktoren können aber auch andere Erbanlagen in dem X-Chromosom lokalisiert sein, wie *Morgan*(1910) zuerst bei der Taufliege (Drosophila) nachgewiesen hat, bei der es ihm sogar gelungen ist, den Sitz einzelner Gene im Chromosom topographisch festzulegen. Diese Erkenntnis liefert den Schlüssel für die Erklärung der geschlechtsgebundenen Vererbung.

Aus dem oben Gesagten folgt nun, daß ein bestimmter, im X-Chromosom lokalisierter (d. h. geschlechtsgebundener) Erbfaktor beim männlichen Geschlecht nur einfach, beim weiblichen Geschlecht dagegen doppelt vertreten sein kann. Stellt der Faktor eine recessive Erbeigenschaft dar (was in fast allen Beispielen geschlechtsgebundener Vererbung der Fall ist), so wird er dann phänotypisch, d. h. klinisch in Erscheinung treten, wenn er beim Manne in dem einen X-Chromosom, bei der Frau in beiden X-Chromosomen vorhanden ist. Er wird sich aber bei der Frau nicht manifestieren, wenn er nur in dem einen X-Chromosom auftritt, da in diesem Falle der recessive Faktor (z. B. ein Faktor für Rotgrünblindheit) in dem einen, von dem an entsprechender Stelle in dem anderen X-Chromosom sich befindenden normalen Gen, d. h. seinem sog. Allelomorph (also der Anlage für normalen Farbensinn) dominiert wird. Eine solche Frau, die nur in dem einen X-Chromosom einen Farbenblindheitsfaktor besitzt, die phänotypisch also normal ist, kann die Anomalie aber auf ihre Nachkommen vererben (*Konduktorin*).

Für die Weitervererbung der Farbenblindheit ergeben sich nun verschiedene Möglichkeiten, je nachdem ob ein oder beide Eltern die Anlage für Farbenblindheit besitzen.

Diese lassen sich am besten auf Grund der von *Döderlein* angegebenen Schemata erklären.

Schema 1. *Farbenuntüchtiger Mann + normale Frau*[2].

Eltern	phänotypisch	♂●	♀
	genotypisch	X^1O	XX
Gameten		X^1; O	X; X
Kinder	genotypisch	X^1X; XO;	XO; X^1X
	phänotypisch	⊙ ♂	♂ ⊙

[1] Nach *Painter* (1923) hat der Mann auch 2 Geschlechtschromosomen, ein X- und ein Y-Chromosom. Letzteres scheint aber für die geschlechtsgebundene Vererbung keine Rolle zu spielen.

[2] Abkürzungen:

♂ = farbentüchtiger Mann
♀ = farbentüchtige Frau
♂● = farbenuntüchtiger Mann
♀● = farbenuntüchtige Frau
⊙ = Konduktorin

X = normalen Farbensinn bedingendes X-Chromosom
X^1 = einen Faktor für Farbenblindheit enthaltendes X-Chromosom
O = der dem Manne fehlende Partner des X-Chromosoms

Aus diesem Schema geht hervor, daß alle Kinder eines farbenblinden Vaters und einer normalen Mutter normal farbenempfindend sein müssen. Die Söhne erhalten ihr X-Chromosom von ihrer Mutter. Keines der beiden X-Chromosomen der Mutter enthält einen Farbenblindheitsfaktor. Daher werden alle Söhne normal sein. Die Töchter bekommen ein X-Chromosom von der Mutter und eines vom Vater. Dieses letztere enthält auf alle Fälle das vom Vater stammende Gen für Rotgrünblindheit. Alle Töchter einer solchen Ehe werden daher Konduktorinnen sein.

Schema 2. *Farbentüchtiger Mann + Konduktorin.*

Eltern	phänotypisch	♂	⊙ ♀
	genotypisch	XO	X^1X
Gameten		X; O	X^1; X
Kinder	genotypisch	X^1X; X^1O;	XO; XX
	phänotypisch	⊙ ♀ ●	♂ ♀

Die Söhne einer solchen Ehe sind zur Hälfte farbenuntüchtig, zur anderen Hälfte normal, je nachdem sie entweder das mit dem Farbenblindheitsfaktor behaftete oder das normale X-Chromosom der Mutter bekommen haben. Die Töchter hingegen sind phänotypisch alle normal. In bezug auf ihren Genotypus sind diese Töchter dagegen zur Hälfte normal und zur Hälfte Konduktorinnen, je nachdem sie das eine oder das andere mütterliche X-Chromosom erhalten haben.

Schema 3. *Farbenuntüchtiger Mann + Konduktorin.*

Eltern	phänotypisch	●	⊙ ♀
	genotypisch	X^1O	X^1X
Gameten		X^1; O	X^1; X
Kinder	genotypisch	X^1X^1; X^1O;	XO; X^1X
	phänotypisch	● ♀ ●	♂ ⊙ ♀

Söhne und Töchter sind je zu 50% farbensinngestört und zu 50% normal. Für die Söhne, die ihr X-Chromosom von der Mutter bekommen, liegt der Fall gleich wie in Schema 2: je nachdem sie das im Sinne der normalen Farbenempfindung defekte oder das normale X-Chromosom erhalten, sind sie farbenblind oder nicht. Die Töchter erhalten vom Vater alle ein X-Chromosom mit einem Faktor für Farbenblindheit (vgl. Schema 1), von der Mutter erhalten sie, wie ihre Brüder, entweder das normale oder das, einen Faktor für Farbenblindheit enthaltende X-Chromosom. Im 1. Falle werden sie Konduktorinnen, im 2. dagegen manifest farbensinngestört sein.

Schema 4. *Normaler Mann + farbenuntüchtige Frau.*

Eltern	phänotypisch	♂	● ♀
	genotypisch	XO	X^1X^1
Gameten		X; O	X^1; X^1
Kinder	genotypisch	X^1X; X^1O;	X^1O; X^1X
	phänotypisch	⊙ ♀ ●	● ♂ ⊙ ♀

Alle Söhne einer solchen Ehe müssen farbenuntüchtig sein, denn sie erhalten ja ihr X-Chromosom von ihrer Mutter, deren beide X-Chromosomen das Gen der Farbenuntüchtigkeit enthalten.

Die Töchter bekommen von ihrem Vater sicher ein normales und von ihrer Mutter sicher ein einen Farbenblindheitsfaktor enthaltendes X-Chromosom. Alle Töchter werden daher Konduktorinnen sein.

Schema 5. *Farbenuntüchtiger Mann + farbenuntüchtige Frau.*

Eltern	phänotypisch	♂	♀
	genotypisch	X^1O	X^1X^1
Gameten		X^1; O	X^1; X^1
Kinder	genotypisch	X^1X^1; X^1O;	X^1O; X^1X^1
	phänotypisch	♂ ♂	♂ ♀

Sämtliche Kinder sind farbenuntüchtig.

Für die Söhne liegt der Fall gleich wie in Schema 4.

Die Töchter erhalten von ihrem Vater sicher ein X-Chromosom, das ein Gen für Rotgrünblindheit enthält (vgl. auch Schema 1 und 3); im Gegensatz zu Schema 3 hat aber die Mutter nur eine Art von X-Chromosomen, nämlich ebenfalls im Sinne einer normalen Farbenempfindung defekte, so daß alle Töchter einer solchen Ehe farbensinngestört sein werden.

Farbenblinde Frauen können also nur dann auftreten, wenn der Vater farbenblind und die Mutter Konduktorin oder selbst farbenblind ist.

Untersuchen wir nun die älteren und neueren Stammbäume daraufhin, ob sich die 5 verschiedenen Kreuzungsmöglichkeiten mit Beispielen belegen lassen.

Für die Kreuzung $X^1O \times XX$ (Vater farbenuntüchtig, Mutter normal; Söhne normal, Töchter Konduktorinnen) liegen Beispiele vor in den Stammbäumen von *Nicholl* (1816, 1818), *Combe* (1830), *Pliny Earle* (1845), *Horner* (1876), *Nettleship* (1912), *Usher* (1912), *Jerchel* (1913), *Nettleship* (1915), *Göthlin* (1916), *Döderlein* (1921), *Schiötz* (1922) und vielen anderen.

Auch die Kreuzung $XO \times X^1X$ (Vater normal, Mutter Konduktorin; Söhne teils normal, teils farbenblind, Töchter teils normal, teils Konduktorinnen) läßt sich in einer Reihe von Stammbäumen nachweisen. Als deren Autoren zitiere ich *Nicholl* (1816), *Sommer* (1820), *Combe* (1830), *Pliny Earle* (1845), *Horner* (1876), *Cohn* 1878), *Groenouw* (1904), *Rivers* (1905), *Nettleship* (1906 und 1912), Usher (1912), *Jerchel* (1913), *Nettleship* (1915), *Göthlin* (1916), *Döderlein* (1921) und *Schiötz* (1922).

Beispiele für die Kreuzungsmöglichkeiten $X^1O \times X^1X$ (Vater farbenuntüchtig, Mutter Konduktorin; Söhne teils normal, teils farbenblind, Töchter teils Konduktorinnen, teils farbensinngestört) liefern Stammbäume, die von *Lort* (1778), *Nicholl* (1818), *Schöler* (1878), *Nettleship* (1906), *Nagel* (1907), *Nettleship* (1912), *Göthlin* (1916), *Döderlein* (1921), *Vogt* (1921) und *Schiötz* (1922) aufgestellt wurden.

Seltener scheint die Kombination $XO \times X^1X^1$ (Vater normal, Mutter farbenuntüchtig; Söhne farbenblind, Töchter Konduktorinnen)

zu sein. Entsprechende Stammbäume sind aber doch bekannt. Deren Autoren sind *Lort* (1778), *Schöler* (1878), *Nagel* (1907), *Nettleship* (1912), *Göthlin* (1916) und *Schiötz* (1922).

Die Kreuzung $X^1O \times X^1X^1$ (Vater, Mutter sowie alle Söhne und Töchter farbenuntüchtig) hingegen ist bis heutzutage erst durch zwei Stammbäume belegt. Der eine wurde von *Vogt* (1922), der andere von *Göthlin* (1924) veröffentlicht.

In ihren Untersuchungen über die Entstehung der Rotgrünblindheit beim Weibe haben *Vogt* und *Klainguti* (1922) festgestellt, daß in ihren 6 daraufhin untersuchten Stammbäumen die weibliche Dichromasie in 5 Familien durch Heirat zwischen Konduktorin und farbenblindem Mann ($X^1O \times X^1X$) und in einem Fall (d. h. in dem oben erwähnten Stammbaum) durch Heirat von 2 Dichromaten ($X^1O \times X^1X^1$) zustande kam.

Alle Stammbäume bewiesen die Richtigkeit der beim Tier gefundenen und auf den Menschen übertragenen Gesetze der geschlechtsgebundenen Vererbung.

Von Autoren, die sich in zusammenfassenden Arbeiten mit dem Vererbungsmodus der Rotgrünblindheit beschäftigten, sind weiterhin *Döderlein* (1921) und *Schiötz* (1920, 1922) zu nennen. Auch sie kamen auf Grund der Untersuchungen der schon in der Literatur vorhandenen und der von ihnen selbst angeführten Stammbäume zu dem Schluß, daß die menschliche Rotgrünblindheit durch einen recessiven, geschlechtsgebundenen Erbfaktor bedingt sein müsse. Für alle mit dieser Auffassung scheinbar in Widerspruch stehenden Stammbäume wurde von diesen Autoren eine Erklärung gefunden. So für die Stammbäume von *Cunier* (1838), von *Schöler* (1878) und einen von *Nettleship* (1906) veröffentlichten.

Beim Stammbaum *Cunier*, in dem sich die Farbensinnstörung durch 5 Generationen hindurch nur bei Frauen manifestierte, besteht Grund zur Annahme, daß es sich hier nicht um die gewöhnliche angeborene Rotgrünblindheit, sondern wohl um ein anderes erbliches Augenleiden gehandelt hat, zu dem die Farbensinnstörung nur sekundär dazugetreten war. Beim Stammbaum *Schöler* hätte man versucht sein können, eine direkte Vererbung der Farbensinnstörung vom Vater auf 4 Söhne anzunehmen, was mit der Annahme eines recessiven, geschlechtsgebundenen Erbfaktors als Ursache der Rotgrünblindheit unvereinbar gewesen wäre. Es stellt sich aber heraus, daß dieser Stammbaum in einer späteren Wiedergabe ungenau veröffentlicht wurde und daß er in der Originalausgabe ganz den oben erwähnten Vererbungsgesetzen entsprach. Was einen Stammbaum von *Nettleship* aus dem Jahre 1906 anbetrifft, nach dem eine farbenblinde Mutter einen farbenblinden und 3 anscheinend farbentüchtige Söhne haben sollte, so war *Schiötz* in der Lage, nachzuweisen, daß die 3 „farbentüchtigen" Söhne überhaupt nicht haben untersucht werden können.

Es existieren nun aber doch einige Fälle, die mit dem sonst allgemein gültigen Prinzip in Widerspruch zu stehen scheinen.

Ein solcher Fall ist sogar von *Schiötz* (1922) selber angeführt worden. Es handelte sich um eine typisch farbenblinde Bäuerin, deren Vater von *Schiötz* untersucht wurde und sich dabei als vollkommen farbentüchtig erwies. Wie aus Schema 3 und 5 ersichtlich, kommt die weibliche Rotgrünblindheit entweder durch die Kombination $X^1O \times X^1X$ oder $X^1O \times X^1X^1$ zustande. In diesen beiden Fällen muß aber der Vater (X^1O) farbensinngestört sein. *Schiötz* glaubt den Fall am einfachsten mit dem „pater semper incertus" erklären zu können. Er sagt darüber: „In diesem Falle, wo also ein Mann mit normalem Farbensinn eine farbenblinde Tochter hat, kommt unwillkürlich der Gedanke, daß es schwer ist, den guten Glauben dieses Mannes zu teilen, daß die farbenblinde Frau wirklich seine rechte Tochter ist." Analoge Fälle sind auch von anderer Seite veröffentlicht worden (*Kawakami* 1922 und 1926, *Waaler* 1927). 2 gleiche Fälle habe auch ich gefunden (S. 37).

Eine weitere Ausnahme des sonst beobachteten Vererbungsmodus wurde im Jahre 1926 von *Siemens* veröffentlicht. Er hatte eine Dichromatenfamilie sehr genau untersucht, unter anderem auch mit *Nagels* Anomaloskop, und dabei gefunden, daß eine farbenblinde Mutter außer einer normal farbenempfindenden Tochter auch einen vollkommen farbentüchtigen Sohn hatte. Nach dem über die Vererbung eines recessiven, geschlechtsgebundenen Merkmals Gesagten sollte man annehmen, daß alle Söhne einer farbenblinden Mutter ebenfalls farbenuntüchtig wären (vgl. Schema 4 und 5). Nach *Siemens* liegen 2 Erklärungsmöglichkeiten dieses eigenartigen Falles vor, wenn man von groben idiokinetischen Störungen, wie z. B. der Annahme abnormer Chromosomenverteilungen absieht, nämlich 1. die homozygote Mutter, deren beide X-Chromosomen einen Faktor für Rotgrünblindheit enthalten, vererbt ihrem Sohn zwar das Gen der Farbenuntüchtigkeit; der Sohn ist aber trotzdem normal farbenempfindend. Diese Erklärung scheint jedoch unwahrscheinlich und dürfte nach *Siemens* kaum Zustimmung finden. 2. Die farbenblinde Mutter ist heterozygot, d. h. nur das eine X-Chromosom ist von dem Gen der abnormen Farbenempfindung befallen, und trotzdem manifestiert sich hier die krankhafte Erbanlage. *Siemens* ist der Meinung, daß diese Deutung die naheliegendere sei, und rechnet diesen Fall in das Gebiet der sogenannten *Manifestationsschwankungen*.

Auch von anderen Autoren sind solche Manifestationsunregelmäßigkeiten im Vererbungsmodus recessiv-geschlechtsgebundener Krankheiten beschrieben worden, so von *Pelizaeus* und *Merzbacher* bei der Aplasia axialis extracorticalis, von *Waardenburg* und *Kawakami* bei der Leberschen Opticusatrophie, von *Hemmes* beim Nystagmus und von *Schloessmann* bei der Hämophilie.

Bei der bis jetzt allein bekannten Krankheit, die dominant-geschlechts-

gebunden vererbt wird (zu Haarverlust führende und mit Bindehaut- und Hornhautentzündung komplizierte Haarbalgverhornungen), hat *Siemens* selbst auch Manifestationsschwankungen nachgewiesen.

Während früher die Rotgrünblindheit als einheitliche Anomalie angesehen wurde, ist es in neuerer Zeit dank der verfeinerten Diagnostik möglich geworden, verschiedene Typen der angeborenen Rotgrünblindheit zu unterscheiden und sie voneinander abzugrenzen. Das Prinzip der modernen Diagnostik der einzelnen Farbensinnstörungen beruht auf der Anwendung von spektralen Methoden.

Fast alle modernen Autoren, die sich mit der Vererbung der Rotgrünblindheit befaßten, haben in ihren Arbeiten die einzelnen Typen der Farbensinnstörung berücksichtigt. Nur *Vogt* und *Klainguti* (1922) sprechen ganz allgemein von Dichromasie. Diese beiden Autoren vertreten bezüglich der Unterscheidung einzelner Farbenblindheitstypen die Ansicht, daß sich Deuteranopie und Protanopie keineswegs immer scharf abgrenzen lassen, sowohl untereinander als auch gegenüber den Anomalen. Nach ihnen steht es noch nicht einwandfrei fest, „ob die beiden von den Physiologen ausgeschiedenen Typen Protanopie und Deuteranopie tatsächlich als scharf begrenzte Merkmale zu gelten haben". Infolgedessen erscheint es *Vogt* und *Klainguti* vorläufig zulässig, die Dichromasie als einheitliches vererbbares Merkmal aufzufassen.

Im folgenden ist, wie das dem gegenwärtigen Stand unserer Kenntnisse über die angeborenen Farbensinnstörungen entspricht, unterschieden worden zwischen Dichromaten (partiell Farbenblinden), mit den Untertypen Deuteranope (Grünblinde) und Protanope (Rotblinde), und den anomalen Trichromaten, von denen uns nur die Deuteranomalen (Rotsichtigen nach *Hess*) und die Protanomalen (Grünsichtigen nach *Hess*) beschäftigen werden. Ein besonderer Typus sind dann noch die sogenannten extrem Anomalen (extrem Deuteranomale und extrem Protanomale), die am Anomaloskop Gleichungen bis zu reinem spektralen Rot = Gelb (extrem Rotanomale) und andererseits bis zu reinem Grün = Gelb (extrem Grünanomale) annehmen.

Ich benutzte zur spektralen Untersuchung das Anomaloskop Modell II der Firma Schmidt & Haensch. Über das Verfahren im einzelnen braucht hier nichts Näheres angegeben zu werden. Es sei in dieser Beziehung auf die Arbeit von *v. Planta* (vgl. Graefes Arch. **120**, insbesondere S. 259 f.) verwiesen.

Die Einteilung der Rotgrünblindheit in verschiedene Unterarten war auch vom Standpunkte der Erblichkeitsforschung aus von großer Bedeutung. Es galt festzulegen, wie sich diese einzelnen, am Anomaloskop (d. h. klinisch) voneinander trennbaren Typen vererbungsmäßig zueinander verhalten.

Schon *Holmgren* (1878) war aufgefallen, daß die Farbenblindheit in einer Familie meist in der gleichen Form auftritt. Da diese Feststellung

aber in die Zeit vor der Benützung spektraler Methoden fällt, hat sie nur bedingten Wert. *Rayleigh* stellte 1881 fest, daß 3 farbenuntüchtige Brüder alle deuteranomal waren. Seither sind eine Reihe von Stammbäumen mitgeteilt worden, in denen nicht nur zwischen normalen und farbenuntüchtigen Personen unterschieden wird, sondern auch der Rotgrünblindheitstyp der letzteren angegeben ist. Autoren solcher Stammbäume sind *Nagel* (1907), *Göthlin* (1916 und 1924), *Döderlein* (1921), *Hess* (1921), *Schiötz* (1922), *Wölfflin* (1923) und vor allem *Waaler* (1927).

Von besonderer Bedeutung ist ein Zweig des 1921 von *Döderlein* veröffentlichten Stammbaumes: Ein deuteranomaler Vater und eine farbentüchtige Mutter hatten 5 Kinder, 3 Söhne und 2 Töchter. Einer der Söhne war normal, die beiden anderen waren deuteranop, eine Tochter war deuteranomal und die andere normal. *Döderlein* war der erste, der an Hand dieser Familie sich mit dem Vererbungsmodus der einzelnen Rotgrünblindheitstypen befaßt hat. Die Deuteranopie der 2 farbenblinden Söhne erklärte er damit, daß die phänotypisch normale Mutter Konduktorin für Deuteranopie sei. Für die Deuteranomalie der einen Tochter nahm *Döderlein* an, daß diese ihre Farbensinnstörung von ihrem ebenfalls deuteranomalen Vater bekommen habe. Im Gegensatz zur Deuteranopie sollte also die Deuteranomalie eine dominante Erbeigenschaft darstellen. In diesem Falle könnte aber der Faktor für Deuteranomalie nicht im X-Chromosom lokalisiert sein, da sonst auch die andere farbentüchtige Tochter deuteranomal sein müßte.

Just hat 1925 auf eine andere Erklärungsmöglichkeit dieses Falles hingewiesen. Nach ihm könnte man sich die Anlage zur Deuteranomalie als ein ebenfalls geschlechtsgebunden vererbtes Gen denken, das sich gegenüber der Anlage für normalen Farbensinn recessiv, aber gegenüber der Anlage für Deuteranopie dominant verhält. Diese verschiedenen Gene hätten somit folgendes Dominanzverhältnis: normal > deuteranomal > deuteranop.

In dem sogenannten *multiplen Allelomorphismus* fand *Just* für seine Deutung des Döderleinschen Stammbaumes eine Erklärung aus der allgemeinen Vererbungslehre. Diese multiplen Allelomorphe stellen Serien von Genen dar, von denen ein Individuum in seinem Erbgut immer nur je 2 besitzen kann, und die in ihren Dominanzverhältnissen durch die Formel $A_1 > A_2 > A_3 > A_4$ dargestellt werden können. Als einfachstes Beispiel von multiplem Allelomorphismus führt *Just* den Fall der normalroten, eosinroten oder weißen Augenfarbe der Drosophilafliege an. Durch Kreuzung eines normalrotäugigen Weibchens mit einem weißäugigen Männchen entstehen rotäugige (für Weißäugigkeit heterozygote) Weibchen. Kreuzt man ein solches Weibchen mit einem eosinäugigen Männchen, so entstehen, da alle 3 Gene geschlechtsgebunden vererbt werden und da Rotäugigkeit über Eosin-

äugigkeit und Weißäugigkeit, Eosinäugigkeit ihrerseits über Weißäugigkeit dominiert: 1. rotäugige Männchen, 2. weißäugige Männchen, 3. rotäugige (für Eosinäugigkeit heterozygote) Weibchen, 4. eosinäugige (für Weißäugigkeit heterozygote) Weibchen.

Just stellte nun einen vollkommenen Parallelismus dieses Falles der Drosophilaaugenfarben mit seiner Deutungsweise der Döderleinschen Familie auf, indem er in ihr anstatt

1. normalrotäugig	farbentüchtig
2. eosinäugig	deuteranomal
3. weißäugig	deuteranop

setzte.

Die im Döderleinschen Stammbaume angeführte deuteranomale Tochter hätte also von ihrer Mutter (die Konduktorin für Deuteranopie ist, was ihre beiden deuteranopen Söhne beweisen) ein Gen für Deuteranopie und von ihrem manifest deuteranomalen Vater eine Anlage für Deuteranomalie bekommen. Sie wäre genotypisch also deuteranop-deuteranomal, phänotypisch dagegen deuteranomal, weil der Faktor für Deuteranomalie sich gegenüber demjenigen für Deuteranopie dominant verhält.

Bezüglich der farbentüchtigen Tochter ließe sich denken, daß sie von ihrem Vater ebenfalls ein Gen für Deuteranomalie, von ihrer für Deuteranopie heterozygoten Mutter dagegen eine Anlage für normalen Farbensinn bekommen habe. Diese Tochter wäre genotypisch also als normal-deuteranomal aufzufassen und phänotypisch farbentüchtig, weil sich die Anlage für normalen Farbensinn gegenüber der für Deuteranomalie dominant verhält.

Zwei von *Hess* 1921 veröffentlichte Fälle fügten sich der Deutungsweise *Justs* vollkommen ein. Der eine ist ein dem Döderleinschen Stammbaum analoger Fall. Beim anderen bestand Protanomalie und Protanopie innerhalb der gleichen Familie: Der Vater ist protanomal, ein Sohn protanop (was darauf schließen läßt, daß die nicht untersuchte Mutter zum mindesten Konduktorin für Protanopie ist) und eine Tochter protanomal. Nach *Just* ließe sich denken, daß diese Tochter von ihrem Vater das Gen für Protanomalie und von ihrer Mutter die Anlage für Protanopie geerbt habe. Sie wäre demnach genotypisch protanomal-protanop und phänotypisch protanomal, da der Faktor für Protanomalie über denjenigen für Protanopie dominiert.

In der Annahme, daß es sich beim Protanopensystem ebenfalls um eine Serie multipler Allelomorphe handelt, lassen sich nach *Just* auch bei diesem die Dominanzverhältnisse

$$\text{normal} > \text{protanomal} > \text{protanop}$$

aufstellen.

Ähnliche Fälle wie die von *Döderlein* und von *Hess* stammenden sind später auch von anderen Autoren angeführt worden, so von

Wölfflin (1923), *Göthlin* (1924), *Waaler* (1927) und *Franceschetti* (1928). Sie lassen sich alle mit der Deutung, die *Just* zuerst für den Döderleinschen Stammbaum angegeben hat, zwanglos erklären.

In neuester Zeit (1927) hat sich vor allem *Waaler* mit den Vererbungsfaktoren der Rotgrünblindheit beschäftigt. In bezug auf die den einzelnen Typen entsprechenden erblichen Anlagen dachte er sich a priori 3 verschiedene Möglichkeiten:

1. Die verschiedenen Arten von Farbenblindheit können phänotypische Variationen derselben genotypischen Einheit sein.

2. Es gibt nur einen Faktor für Rotgrünblindheit, zudem aber verschiedene modifizierende Faktoren, die entweder auch im X-Chromosom oder in anderen Chromosomen lokalisiert sind.

3. Die verschiedenen Typen (*Waaler* unterscheidet deren vier: Deuteranopie, Protanopie, Deuteranomalie, Protanomalie) können von verschiedenen genotypischen Faktoren abhängig sein. Diese verschiedenen Faktoren wiederum können entweder Allelomorphe (d. h. sich bezüglich ihres Sitzes im X-Chromosom entsprechende Erbanlagenpaarlinge) darstellen oder an verschiedenen Stellen im X-Chromosom lokalisiert sein.

Um diese Probleme zu lösen, hat *Waaler* angegeben, farbensinngestörte Brüder zu untersuchen, deren Mutter heterozygot ist. Er selbst hat 57 Brüdergruppen untersucht, deren Mütter farbentüchtig (also nur Konduktorinnen) waren. Dabei zeigte es sich, daß die Art der Farbensinnstörungen innerhalb einer solchen Brüdergruppe in 55 Fällen die gleiche war. Nur in 2 Fällen traten verschiedene Farbenblindheitstypen auf (s. unten S. 36).

Auf Grund dieser Ergebnisse und unter Berücksichtigung des bereits in der Literatur vorhandenen Materials nahm *Waaler* an, daß das eine mit der Anlage für Rotgrünblindheit behaftete X-Chromosom einer solchen Konduktorin nur den Faktor für eine *bestimmte* Farbensinnstörung enthält, der dann bei allen farbensinngestörten Söhnen die gleiche Art der Farbenuntüchtigkeit hervorruft. Jede der 4 phänotypisch zutage tretenden Rotgrünblindheitsarten hängt beim Manne also von einem bestimmten, in dem einen X-Chromosom lokalisierten Erblichkeitsfaktor ab.

Bei den farbensinngestörten Frauen hat *Waaler* die gleichen 4 Arten gefunden, die bei den Männern nachgewiesen werden können. Hier stellte er sich die Aufgabe, herauszufinden, was für eine genotypische Grundlage diesen 4 Rotgrünblindheitsarten bei der Frau entspricht. Um dieses Ziel zu erreichen, hat *Waaler* die farbenuntüchtigen Frauen *analysiert*, d. h. mit Hilfe ihrer männlichen Verwandten herauszufinden versucht, welche beiden Rotgrünblindheitsfaktoren die Grundlage ihrer Farbenblindheit bilden.

Eine einfache Analyse wäre gegeben, wenn z. B. eine Frau farbenblinde Söhne zweier verschiedener Arten hat. Wenn die Annahme richtig ist, daß ein X-Chromosom nur *ein* Gen für eine bestimmte Art der Rotgrünblindheit enthalten kann, so ist anzunehmen, daß die Frau in dem einen X-Chromosom den Faktor für die eine und in dem anderen X-Chromosom den Faktor für die andere Art der Farbensinnstörung besitzt.

Eine andere Analyse wäre die folgende: Eine farbenblinde Frau habe eine normale Mutter, einen farbenblinden Vater und einen farbenuntüchtigen Bruder. Der Typus der Rotgrünblindheit des Vaters gibt dann an, was für einen Faktor die Tochter mit dem paternellen X-Chromosom bekommen hat, während aus dem Typus des Bruders (der seine Farbensinnstörung ja von der Mutter erhalten hat) zu ersehen ist, was für ein Faktor mit dem maternellen X-Chromosom auf die Tochter übergegangen ist.

Durch solche Analysen hat *Waaler* in der Tat nachgewiesen, daß die homozygoten Frauen (d. h. solche, die in ihren beiden X-Chromosomen den gleichen Rotgrünblindheitsfaktor haben) phänotypisch sich wie die entsprechenden Männer verhalten. 2 Mütter wurden als genotypisch deuteranop-deuteranomal befunden, da sie sowohl deuteranope als auch deuteranomale Söhne hatten. Wenn die Annahme zutrifft, daß ein X-Chromosom nur ein Gen für Deuteranomalie oder für Deuteranopie, nicht aber beide enthalten kann, dann müssen beide Gene in verschiedenen X-Chromosomen der Mütter ihren Sitz haben. Beide Mütter erwiesen sich auch als farbensinngestört, und zwar als deuteranomal, was mit der schon von *Just* (s. S. 9) geäußerten Ansicht übereinstimmt, daß die Faktoren für Deuteranomalie und für Deuteranopie allelomorph sind und daß Deuteranomalie über Deuteranopie dominant ist.

Waaler führt ferner den Fall eines sicher analysierten, genotypisch protanop-protanomalen und phänotypisch protanomalen Mädchens an, welcher der ebenfalls von *Just* vertretenen Auffassung völlig Recht gibt, daß die Faktoren für Protanomalie und für Protanopie auch Allelomorphe sind, wobei derjenige für Protanomalie über den für Protanopie dominiert.

Wie S. 11 erwähnt, hat *Waaler* bei seinen Untersuchungen von 57 farbenuntüchtigen Brüdergruppen mit klinisch normaler Mutter 2mal verschiedene Farbenblindheitstypen innerhalb einer Brüdergruppe gefunden. Es handelte sich in beiden Fällen um deuteranomale und pronatope Brüder. Wenn wir wieder von der erwähnten Annahme ausgehen, daß ein X-Chromosom nur einen Faktor für Deuteranomalie oder für Protanopie, nicht aber beide enthalten kann, dann müssen auch in diesem Falle beide X-Chromosomen der Mutter von einem Gen für eine der beiden Farbensinnstörungen befallen sein. Nach der alten Auffassung, welche die einzelnen Typen der Rotgrünblindheit nicht

unterscheidet, sollte eine Frau, deren beide X-Chromosomen einen Faktor für Rotgrünblindheit enthalten, farbenblind sein. Die Mütter dieser beiden Brüdergruppen erwiesen sich aber, wie erwähnt, als normal.

Waaler hält hierfür 2 Erklärungen für möglich. Man könnte annehmen, daß die Faktoren für Deuteranomalie und für Protanopie Allelomorphe sind, daß sie aber ihre Wirkung gegenseitig aufheben. Nach der anderen Deutungsweise wären dagegen die Gene für Deuteranomalie und für Protanopie oder allgemein die Faktoren der Deuteranopengruppe einerseits und der Protanopengruppe andererseits[1] zueinander keine Allelomorphe, d. h. sie wären zytologisch nicht an der gleichen Stelle im Geschlechtschromosom lokalisiert. Diese Ansicht ist bereits von *Fleischer* (Übersichtsreferat im Jahresbericht für die ges. Ophthalmologie 1924, S. 370) ausgesprochen worden. Jedes der beiden nichtallelomorphen Gene würde dann von seinem Allelomorph für normalen Farbensinn im anderen Gonochromosom dominiert, so daß es klinisch nicht manifest werden könnte.

Diese Erklärungsart richtet sich nach dem in der Drosophilaforschung üblichen Kriterium, ob 2 Gene allelomorph sind oder nicht, daß „bei Kreuzung zweier Glieder einer Serie von Allelomorphen niemals der wilde Typus, sondern einer der beiden Mutanten oder ein Typus von intermediärem Charakter entsteht" (*Morgan*). Der „wilde Typus" der Drosophilafliege würde in unserem Fall einer farbentüchtigen Frau entsprechen.

Wenn also bei der genotypischen Kombination von Deuteranomalie und Deuteranopie einerseits, von Protanomalie und Protanopie andererseits niemals der „wilde Typus", d. h. niemals ein normaler Farbensinn entstände, so wäre anzunehmen, daß die Faktoren für Deuteranomalie und Deuteranopie einerseits und diejenigen für Protanomalie und Protanopie andererseits Allelomorphe sind. Bei der Kombination eines Gens der Deuteranopengruppe und eines solchen der Protanopengruppe hingegen tritt aber der „wilde Typus", d. h. Farbentüchtigkeit auf.

Auf Grund des Satzes aus der Drosophilaforschung wäre daher anzunehmen, daß die Faktoren für Deuteranomalie und für Deuteranopie an einer anderen Stelle im X-Chromosom lokalisiert sind, als diejenigen für Protanomalie und Protanopie, mit anderen Worten, daß die Faktoren der Deuteranopen- und der Protanopengruppe zueinander keine Allelomorphe sind.

Außer den beiden Müttern deuteranomaler und protanoper Söhne erwähnt *Waaler* noch 2 Frauen, die nach dem oben Gesagten eine Kombination nicht allelomorpher Gene haben mußten und daher nicht

[1] Deuteranopengruppe = Deuteranomalie + Deuteranopie; Protanopengruppe = Protanomalie + Protanopie.

farbensinngestört sein dürften: Die eine hat einen deuteranomalen Vater und einen protanopen Sohn. Sie muß daher die Faktoren für Protanopie und Deuteranomalie in sich haben. Bei der Untersuchung erwies sie sich als normal. Die andere Frau (die *Waaler* nach *Göthlin* [1916, 1924] zitiert) wird in ihren Geschlechtschromosomen eine Kombination der Gene für Deuteranopie und für Protanopie aufweisen, da sie sowohl deuteranope und protanope Söhne hat. Auch diese Frau soll normalfarbenempfindend gewesen sein.

Diese Fälle sprechen also ebenfalls dafür, daß die Frauen von den Genotypen protanop-deuteranop, protanop-deuteranomal, protanomal-deuteranomal und protanomal-deuteranop klinisch keine Farbensinnstörung aufweisen.

Bei seinen Untersuchungen hat *Waaler* auch kein einziges Mädchen gefunden, das nach der Analyse hierher gehört hätte, da solche Mädchen eben nicht farbensinngestört sind.

Für die Richtigkeit der Waalerschen Auffassung spricht außerdem die Statistik. *Waaler* hat in seiner über 9000 Knaben und 9000 Mädchen umfassenden Untersuchung ein im Vergleich zur theoretisch zu erwartenden Häufigkeit starkes Minus farbenblinder Mädchen gefunden, das wohl der Summe derjenigen weiblichen *Compounds* (das sind Frauen, die eine genotypische Kombination von 2 verschiedenen Rotgrünblindheitsfaktoren aufweisen) entspricht, die eine genotypische Kombination der nichtallelomorphen Gene darstellen. Die Differenz der theoretisch zu erwartenden und der praktisch gefundenen Häufigkeit farbensinngestörter Mädchen entsprach nämlich ungefähr der Anzahl derjenigen, die nach der Berechnung die oben erwähnten genotypischen Kombinationen der nichtallelomorphen Gene haben müssen.

Eigene Untersuchungen.

Die Richtigkeit der von *Waaler* angeführten Theorie, daß die Gene für Protanopie bzw. Protanomalie einerseits und Deuteranopie bzw. Deuteranomalie andererseits zueinander keine Allelomorphe sind, wäre am einfachsten und sichersten zu erweisen, wenn es gelänge, festzustellen, daß ein Mädchen, das aus einer Ehe zwischen einem protanopen oder protanomalen einerseits und einem deuteranopen oder deuteranomalen Elter andererseits hervorgeht, nicht farbensinngestört ist, obwohl es in seinen beiden Gonochromosomen einen Faktor für Rotgrünblindheit enthält. Ein solcher Fall ist aber bisher in der Literatur nicht bekannt.

Die Nachforschungen nach einem Mädchen, das genotypisch deuteranop (oder deuteranomal) × protanop (oder protanomal) — Compound,

klinisch dagegen normal-farbenempfindend ist, müssen darauf ausgehen, in dem erwähnten Sinne verschiedenartig farbensinngestörte Eheleute zu ermitteln. Bei meinen gemeinsam mit dem Oberassistenten der Klinik, Herrn Dr. *Franceschetti*, gemachten Untersuchungen habe ich nun versucht, eine solche Ehe zu finden[1].

Dabei ließen wir uns von folgenden Überlegungen leiten: Nach *v. Planta* sind 7,95% der Männer und 0,43% der Frauen farbenuntüchtig. Bei einer Häufigkeit von rund 8% farbensinngestörter Männer sind in der Basler Population, wie aus den mathematisch-statistischen Berechnungen von *Waaler* hervorgeht, 14,72% Konduktorinnen vorhanden.

Das Verhältnis der farbenblinden Frauen zu den Konduktorinnen beträgt in der Population also 0,43 : 14,72 = 1 : 34,23, d. h. auf eine farbenuntüchtige Frau kommen 34,23 Konduktorinnen.

Bei den *Müttern farbensinngestörter Knaben* ist dieses Verhältnis insofern günstiger, als *alle* Söhne der farbenuntüchtigen Frauen, dagegen nur die Hälfte der Söhne der Konduktorinnen farbenblind sind (vgl. Schema 2, 3 und 4; S. 4).

Unter den Müttern farbenuntüchtiger Söhne wird das Verhältnis der farbensinngestörten Frauen zu den Konduktorinnen folglich nicht 0,43 : 14,72, sondern 0,86 : 14,72 = 1 : 17,12 sein, d. h. bei den Müttern farbenblinder Söhne kommen auf eine farbenuntüchtige Frau nur 17,12 Konduktorinnen.

Wenn wir nun 150 Mütter farbensinngestörter Söhne untersuchen, so würden wir nach der Berechnung 150 : 17,12 = 8,76 $\pm$ 2,75[2] farbenuntüchtige Mütter finden müssen. Mit dieser Berechnung stimmen meine Untersuchungen überein, denn unter den 150 Müttern farbenuntüchtiger Söhne habe ich 9 gefunden, die sich als nicht normalfarbenempfindend herausstellten.

Wie schon erwähnt, sind nach *v. Planta* 7,95% aller Männer farbensinngestört. Die Wahrscheinlichkeit, daß eine Frau einen farbenuntüchtigen Mann heiratet, beträgt also 7,95% = etwa $^1/_{12}$. Die Wahrscheinlichkeit, daß *eine* der 9 gefundenen farbensinngestörten Frauen mit einem farbenblinden Mann verheiratet ist, beläuft sich somit auf $9 \times 7{,}95\% = 71{,}55\% =$ rund $^3/_4$.

Gehen wir nun dazu über, auszurechnen, wie groß die Wahrscheinkeit ist, ein farbensinngestörtesEhepaar zu finden, dessen einer Partner eine der Deuteranopen-, dessen anderer eine der Protanopengruppe zugehörige Farbensinnstörung aufweist.

---

[1] Herrn Dr. *Franceschetti*, dem ich die Anregung zu der Arbeit verdanke, möchte ich an dieser Stelle meinen besten Dank für seine Anleitungen und seine Mithilfe aussprechen.

[2] D. h. der mittlere Fehler, der nach der Formel $x = \pm \sqrt{\frac{p_0\% \times p_1\%}{n}}$ berechnet wurde, beträgt $\pm$ 2,75.

Nach den Untersuchungen von *v. Planta* gehören 5,75% der Männer der Deuteranopen- und 2,20% der Protanopengruppe an. Von den Frauen sind nach *v. Planta* 0,3306% entweder deuteranop oder deuteranomal und 0,0484% entweder protanop oder protanomal.

Mit anderen Worten heißt das:

Die farbenblinden Männer gehören zu etwa 72% in die D-, zu etwa 28% in die P-Gruppe.

Die farbenblinden Frauen gehören zu etwa 87% in die D-, zu etwa 13% in die P-Gruppe.

Nehmen wir nun an, daß 100 farbensinngestörte Frauen sich mit 100 ebenfalls farbenuntüchtigen Männern verehelichen. Dann haben die 13 der P-Gruppe angehörenden Frauen zusammen $13 \times 72\% = 976\%$ Chance, einen der D-Gruppe angehörenden Mann zu heiraten, d. h. nach der Voraussetzung würden 9,76% der protanopen oder protanomalen Frauen mit einem deuteranopen oder deuteranomalen Mann zusammenkommen.

Die 87 Frauen, deren Farbensinnstörung in das Gebiet der D-Gruppe gehört, haben zusammen $87 \times 28\% = 2436\%$ Chance, einen Mann zu heiraten, der entweder protanop oder protanomal ist, d. h. in 24,36% dieser Ehen wird die Frau deuteranop oder deuteranomal, der Mann protanop oder protanomal sein.

Zusammen wird also in $24{,}36\% + 9{,}76\% = 34{,}12\%$ (d. h. = etwa $^1/_3$) der Ehen die Farbensinnstörung des einen Ehegatten in die D-Gruppe und die des anderen in die P-Gruppe gehören.

Wie oben erwähnt, hatten wir bei den 150 Familien 71,55% Chance, ein farbenblindes Ehepaar zu finden. Nun wären von 100 farbenuntüchtigen Ehepaaren 34,12 in dem eben besprochenen Sinne verschiedenartig farbensinngestört. Die Möglichkeit, bei unseren Nachforschungen zwei verschiedenartig farbensinngestörte Ehepartner ausfindig zu machen, beträgt demnach

$$\frac{71{,}55 \times 34{,}12}{100} = 24{,}41\% = \text{rund } 25\% \ (= \text{etwa } \tfrac{1}{4}) .$$

Ich will gleich hier bemerken, daß wir mit unseren Untersuchungen insofern aber kein Glück gehabt haben, als es uns nicht gelungen ist, farbenuntüchtige Ehegatten zu finden, deren Farbensinnstörung derart verschieden ist, daß die des einen der D- und die des anderen der P-Gruppe angehört.

Ferner sind wir trotz $^3/_4$ Wahrscheinlichkeit auch nicht dazu gelangt, überhaupt ein farbenuntüchtiges Ehepaar ausfindig zu machen.

Farbenblinde Eheleute können auch gefunden werden, wenn wir in unseren Untersuchungen von farbenblinden Mädchen ausgehen.

Farbenblinde Mädchen haben einen farbenuntüchtigen Vater und eine Mutter, die entweder Konduktorin oder auch farbensinngestört ist (vgl. Schema 3 und 5; S. 4f.). Wie oben bemerkt, verhalten sich in der Population die farbenblinden Frauen zu den Konduktorinnen wie 0,43 : 14,72. Da *alle* Töchter einer farbenblinden Frau, aber nur die Hälfte der Töchter einer Konduktorin farbenuntüchtig sind, so ergibt sich unter den Müttern farbenblinder Mädchen das gleiche Verhältnis der farbenuntüchtigen Frauen zu den Konduktorinnen wie bei den Müttern farbenuntüchtiger Knaben, nämlich 0,86 : 14,72 oder 1 : 17,12, d. h. auf eine farbenblinde Frau kommen 17,12 Konduktorinnen.

Bei einem Material von 15 Müttern farbenblinder Mädchen besteht demnach eine Wahrscheinlichkeit von 87,62%, eine farbensinngestörte Mutter und, da der Vater in diesen Fällen auch farbenuntüchtig ist, ein farbenblindes Ehepaar zu finden.

Die auf diese Weise gefundenen farbenuntüchtigen Eheleute werden aber nach der Theorie eine gleichartige oder wenigstens der gleichen Gruppe angehörende Farbensinnstörung aufweisen, da sie sonst keine farbenblinden Töchter haben könnten. Leider ist es mir auch so nicht gelungen, farbensinngestörte Ehegatten ausfindig zu machen.

Wenn also das ursprüngliche Ziel der Arbeit, die Richtigkeit der Waalerschen Theorie auf die oben angedeutete Art zu beweisen, auch nicht erreicht wurde, so haben meine Untersuchungen doch in anderer Richtung interessante Ergebnisse zutage gefördert. Bevor ich auf diese eingehe, will ich kurz erwähnen, wie ich vorgegangen bin.

Das Material für meine Nachforschungen wurde mir von Herrn Dr. *P. v. Planta* in freundlicher Weise zur Verfügung gestellt, wofür ich ihm auch an dieser Stelle meinen herzlichsten Dank sage. Er hat im Jahre 1926 an den Basler Schulen Untersuchungen über die Häufigkeit der angeborenen Farbensinnstörungen bei Knaben und Mädchen angestellt und dabei insgesamt 2000 Knaben und 3000 Mädchen mit verschiedenen klinischen Methoden geprüft. Er fand 159 farbensinngestörte Knaben und 13 farbenuntüchtige Mädchen.

Die mir zur Verfügung gestellten Adressen der farbenblinden Schüler und Schülerinnen konnte ich nun dazu verwenden, zunächst die Eltern dieser Knaben und Mädchen zu untersuchen, in der Hoffnung, auf diese Weise ein farbenblindes Ehepaar ausfindig zu machen, was aber, wie gesagt, nicht erreicht wurde.

Bei meinen Nachforschungen ließ ich es aber nicht dabei bewenden, sondern bezog in meine Untersuchungen mit ein: sämtliche Geschwister, die Großeltern mütterlicherseits der farbensinngestörten Knaben und in manchen Familien auch die Geschwister der Eltern (besonders der Mutter) und deren Kinder.

Außer den 149 verwendbaren, mir von Herrn Dr. *v. Planta* angegebenen Adressen habe ich noch solche benützt, die ich mir aus den Krankenbüchern der Poliklinik der Basler Augenheilanstalt zusammengesucht habe oder die mir durch Bekannte mitgeteilt wurden. Auf diesem Wege ist es mir gelungen, insgesamt 166 Familien auf den Farbensinn der einzelnen Glieder, zum Teil auch der Anverwandten, zu untersuchen.

v. Planta (1928) hat durch seine Untersuchungen über die Bewertung der einzelnen klinischen Proben der angeborenen Farbensinnstörungen

Tabelle 1. *Farbensinngestörte Brüder*[1].
(Mütter farbentüchtig oder nicht untersucht.)

Ziffer	Mutter	Art der Farbensinnstörung der Söhne	Anzahl der Familien mit jeweils der angegebenen Zahl und Art des Farbensinnes der Söhne	Stammbaumnummern[2]
1	normal	Deuteranomalie	19 × 2 DA	1
2	„	„	5 × 3 DA	
3	„	„	1 × 4 DA	2
4	„	Deuteranopie	7 × 2 D	3, 4
5	„	„	1 × 3 D	
6	„	Protanopie	4 × 2 P	
7	„	„	1 × 4 P	5
8	„	Deuteranomalie + Extremdeuteranomalie	1 × 1 DA + 1 EDA	6
9	„	desgl.	1 × 1 DA + 2 EDA	7
10	„	Extremdeuteranomalie + Deuteranopie	1 × 1 EDA + 1 D	8
11	„	Deuteranomalie + Deuteranopie	1 × 1 DA + 1 D	8a
12	„	Deuteranomalie + Deuteranopie + Normal	1 × 1 DA + 1 D + 1 N	9
13	„	desgl.	1 × 2 DA + 1 D + 2 N	10
14	„	Protanomalie + Protanopie	1 × 1 PA + 1 P	
15	„	Protanomalie + Protanopie + Normal	1 × 1 PA + 1 P + 1 N	11
16	„ !	Deuteranomalie + Protanomalie	1 × 2 DA + 1 PA	14
17	nicht untersucht	Protanopie	2 × 2 P	12, 48
18	desgl.	Protanomalie	1 × 2 PA	3
19	desgl.	Deuteranomalie + Extremdeuteranomalie	1 × 1 DA + 1 EDA	13

[1] Abkürzungen:
DA = Deuteranomalie
EDA = Extremdeuteranomalie
D = Deuteranopie
PA = Protanomalie
EPA = Extremprotanomalie
P = Protanopie
N = Farbentüchtigkeit

[2] Siehe die Stammbäume auf S. 43—52.

Tabelle 2. *Farbensinngestörte Brüder.*
(Mutter farbenuntüchtig.)

Ziffer	Art der Farbensinnstörung der Mutter	Art der Farbensinnstörung der Söhne	Zahl der Familien und Art und Zahl der farbenuntüchtigen Söhne	Stammbaumnummern
1	Deuteranomalie	Deuteranomalie	3 × 2 DA	15—17
2	„	Deuteranopie	1 × 6 D	18
3	„	Deuteranomalie + Deuteranopie	1 × 1 DA + 1 D	18

Tabelle 3. *Farbensinngestörte Vettern.*

Ziffer	1. Brüdergruppe	2. Brüdergruppe	Bemerkungen	Stammbaumnummern
1	1 EDA	1 EDA	Mütter = Schwestern. Beide N	19
2	1 EDA	1 D	„ = „ „ N	20
3	1 DA + 2 EDA	1 EDA + 1 N	„ = „ „ N	7
4	2 DA	1 DA	„ = „ „ DA	16
5	2 DA	1 DA	„ = Stiefschwestern. 1 N + 1 DA (deren gemeinsamer Vater ist D)	17
6	1 DA	2 D	Mütter = Stiefschwestern. Beide N (gleiche Mutter)	4
7	6 D	1 DA + 1 D	Mütter = Schwestern. Beide DA	18
8	1 D	1 D + 2 DA + 2 N	Mutter von Brüdergruppe 1 (N) + Vater von Brüdergruppe 2 (D) = Geschwister	10

Tabelle 4. *Farbensinngestörte Enkel und Großväter mütterlicherseits.*

Ziffer	Zahl und Art der Farbensinnstörung der Enkel	Farbensinn der Mutter	Farbensinnstörung des Großvaters mütterlicherseits	Stammbaumnummern
1	1 DA	N	DA	36
2	1 EDA	N	EDA	21
3	1 PA	N	PA	22
4	1 P	N	P	23
5	1 DA	N	D	24
6	1 D	N	DA	25
7	1 EDA + 1 D (Vettern)	Mütter = Schwestern. Beide N	D	20
8	2 DA + 1 DA (Vettern)	Mütter = Schwestern. Beide DA	DA	16
9	2 DA + 1 DA (Vettern)	Mütter = Schwestern. 1 DA + 1 N	D	17

Tabelle 5. *Farbensinngestörte Neffen und Onkel mütterlicherseits.* (Mütter normal.)

Ziffer	Zahl und Art der Farbensinnstörung der Neffen	Zahl und Art der Farbensinnstörung der Onkel mütterlicherseits	Stammbaumnummern
1	2 × 1 DA	2 × 1 DA	
2	1 D	1 D	
3	2 × 2 D (Brüder)	2 × 1 D	4
4	1 PA	1 PA	26
5	1 DA + 1 EDA (Brüder)	1 DA	6
6	1 EDA + 1 D (Brüder)	1 D	8
7	1 DA	1 D	4
8	1 PA	1 EPA	27
9	2 D (Brüder)	2 PA	3
10	1 EPA	2 DA + 1 PA	14

Tabelle 6. *Ein einziger Sohn farbensinngestört.*

Ziffer	Art der Farbensinnstörung des farbenuntüchtigen Sohnes	Zahl der Familien mit nur einem einzigen farbenblinden Sohn	Zahl der normalen Brüder	Zahl der nicht untersuchten Brüder	Farbensinn der Mütter					Stammbaumnummern[1]
					N	DA	D	EPA	nicht untersucht	
1	DA	41	20	4	37	2	—	—	2	16, 28
2	EDA	7	1	0	6	—	1	—	—	29
3	D	23	8	3	22	—	—	—	1	—
4	PA	8	6	1	8	—	—	—	—	—
5	EPA	2	2	0	1	—	—	1	—	30
6	P	24	14	3	23	—	—	—	1	—

Tabelle 7. *Vater farbensinngestört, Mutter Konduktorin für eine andere Rotgrünblindheitsart.*

Ziffer	Farbensinnstörung des Vaters	Farbensinnstörung der Söhne	Stammbaumnummern
1	P	2 DA	1
2	DA	1 P	31
3	PA	1 DA	32

Tabelle 8. *Farbensinnstörung bei männlichen Zwillingen*[2].

Ziffer	Farbensinn der Zwillinge	Farbensinn der anderen Geschwister	Stammbaumnummern
1	1 P + 1 N	1 Schwester N	33
2	1 P + 1 N	1 Bruder N	34

[1] Stammbäume der in der Tabelle angeführten farbenuntüchtigen Mütter.
[2] Es dürfte sich wohl in beiden Fällen um zweieiige Zwillinge handeln.

Tabelle 9. *Farbensinngestörte Töchter.*

Ziffer	Farbensinn der Töchter	Farbensinn des Vaters	Farbensinn der Mutter	Farbensinn der Brüder	Stammbaumnummern
1	1 DA	DA	N	1 DA + 1 N	35
2	1 DA	DA	N	1 DA + 1 N	36
3	1 DA + 1 N	N!	N	—	37
4	1 DA + 1 N	N!	N	—	38
5	1 DA + 1 N	DA	N	—	39
6	1 DA	DA	N	—	40
7	1 DA	DA	N	1 EDA	41
8	1 DA	DA	N	1 D	42
9	1 DA + 1 N	DA	N	1 D + 1 N	13
10	1 DA	EDA	N	1 N	43
11	1 DA + 4 N	D	N	2 N	44
12	2 DA + 1 N	D	N	2 DA + 1 D + 2 N	10
13	1 EDA	EDA!	N	1 DA	45
14	1 D	EDA!	N	1 N	46
15	1 P	P	N (Bruder der Mutter: P)	1 N	47
16	1 P	P (Bruder des Vaters: P)	N	1 N	48
17	4 P + 1 N	P	N	1 P + 1 N	49

nachgewiesen, daß der Ishiharatest allen anderen Pigmentproben überlegen ist. Dies hat mich bewogen, bei meinen Untersuchungen von den pseudoisochromatischen Tafeln zunächst nur diese zu benutzen. Alle Personen, die ich untersuchen wollte, ließ ich zuerst Ishiharas Tafeln lesen. Durch diese erste Probe trennte ich die Normalen von den Farbenuntüchtigen und den auf Farbensinnstörung Verdächtigen. Die beiden letzten Gruppen wurden dann noch mit *Nagels* Anomaloskop geprüft, womit in allen Fällen die Diagnose nicht nur einer Farbensinnstörung überhaupt, sondern auch der speziellen Typen gestellt werden konnte.

Meine Nachforschungen lieferten vorstehende Ergebnisse, die in Tabellenform mitgeteilt seien. Man vergleiche hierzu die Stammbäume am Schluß der Arbeit.

Diskussion der Ergebnisse.

1. Die farbensinngestörten Männer.

Aus Tab. 1 (Ziffer 1—16) ersehen wir, daß in 38 von 47 farbenuntüchtigen Brüdergruppen mit normaler Mutter, d. h. in den weitaus meisten Fällen (vgl. Ziffer 1—7), die Art der Farbensinnstörung innerhalb der einzelnen Brüdergruppe dieselbe ist.

Dieses Ergebnis stimmt mit den bereits bekannten Fällen gleichartig farbensinngestörter Brüder mit farbentüchtiger Mutter überein.

Es sind dies die folgenden:

Zahl und Art der Farbensinnstörung der Brüder	Autor	Jahr	Zahl und Art der Farbensinnstörung der Brüder	Autor	Jahr
1 × 2 D	*Döderlein*	1921	3 × 3 D	*Waaler*	1927
2 × 3 P	*Schiötz*	1922	6 × 2 D	„	1927
1 × 2 P	„	1922	2 × 3 PA	„	1927
2 × 3 P	*Waaler*	1927	6 × 2 PA	„	1927
2 × 2 P	„	1927	4 × 3 DA	„	1927
1 × 4 D	„	1927	26 × 2 DA	„	1927

In Tab. 1 (Ziffer 17—18) begegnen wir 3 *gleichartig* farbensinngestörten Brüdergruppen, deren Mutter nicht hatte untersucht werden können. Es steht also nicht absolut fest, daß diese Mütter heterozygot (d. h. nur Konduktorinnen) waren.

Analoge Fälle aus der Literatur stellen die folgenden dar:

Zahl und Art der Farbensinnstörung der Brüder	Autor	Jahr	Zahl und Art der Farbensinnstörung der Brüder	Autor	Jahr
3 DA	*Rayleigh*	1881	2 DA	*Wölfflin*	1923
3 P	*Nagel*	1907	2 P	*Waaler*	1927
3 PA	*Hess*	1921	2 PA	„	1927
2 D	„	1921	2 DA	„	1927
4 DA	*Wölfflin*	1923			

Die gleiche Art der Rotgrünblindheit bei entfernteren Verwandten findet sich in Tab. 3 (Ziffer 3, 3 Vettern), in Tab. 4 (Ziffer 1—4, Enkel und Großväter mütterlicherseits) und in Tab. 5 (Ziffer 1—4, Neffen und Onkel mütterlicherseits).

Die von früheren Autoren angegebenen Fälle gleicher Art sind die folgenden:

Art der Farbensinnstörung	Art der Verwandtschaft	Autor	Jahr
Protanopie	Großvater P + 3 Enkel P (Söhne seiner Töchter)	*Göthlin*	1916
Protanopie	3 + 3 + 1 P-Vettern (Mütter = Schwestern)	*Schiötz*	1922
Deuteranomalie	2 + 1 + 1 DA-Vettern (Mütter = Schwestern)	*Waaler*	1927
Protanomalie	2 + 2 PA-Vettern (Mütter = Schwestern)	„	1927
Protanopie	2 + 1 P-Vettern (Mütter = Kusinen, Väter derselben = Brüder)	„	1927
Extremdeuteranomalie . .	Großvater EDA + Enkel EDA (Sohn seiner Tochter)	„	1927

Zusammenfassend können wir sagen, daß das Auftreten des gleichen Farbenblindheitstypus bei Brüdern und entfernteren Verwandten in meinen Resultaten in Übereinstimmung mit denjenigen *Waalers* und anderer Autoren für die Richtigkeit der von *Waaler* vertretenen Ansicht spricht, daß die 4 verschiedenen phänotypisch zutage tretenden Arten der Rotgrünblindheit genotypisch von besonderen Faktoren abhängig sind (vgl. S. 11).

Wenn manchmal Brüder oder fernere Verwandte mit *verschiedenen* Farbensinnstörungen gefunden werden, so braucht dies nicht unbedingt gegen die Richtigkeit dieser Anschauung zu sprechen.

In Tab. 2 (Ziffer 3) ist ein deuteranomaler und ein deuteranoper Bruder angeführt. Nach der Analyse durch ihre Söhne (vgl. oben, S. 11f.) muß die Mutter dieser Brüder einen Faktor für Deuteranomalie und einen solchen für Deuteranopie besitzen. Der Faktor für Deuteranomalie in dem einen und der Faktor für Deuteranopie in dem anderen X-Chromosom der Mutter sind nach *Just* und *Waaler* allelomorph, wobei die Anlage für Deuteranomalie über die für Deuteranopie dominiert. Tatsächlich erwies sich die Mutter als deuteranomal.

Entsprechende bereits publizierte Fälle von deuteranomalen und deuteranopen Brüdern sind die folgenden:

Zahl und Art der Farbensinnstörung der Brüder	Farbensinn-störung der Mutter	Autor	Jahr
1 DA + 1 D	DA	*Göthlin*	1924
2 DA + 1 D	DA	*Waaler*	1927
2 DA + 2 D	DA	„	1927

Diese Fälle von verschiedenartig farbenblinden Brüdern, deren Farbensinnstörung aber der gleichen Gruppe (in den obenerwähnten Fällen ausschließlich der D-Gruppe) angehört, beweisen nichts gegen die Annahme von selbständigen Faktoren als genotypische Grundlage der verschiedenen Rotgrünblindheitstypen. Wir können nämlich annehmen, daß die Mütter dieser Brüder die beiden bei ihren Söhnen manifest werdenden Faktoren in ihren beiden X-Chromosomen besitzen und darum selber farbensinngestört sind, weil diese Faktoren allelomorphe Anlagen darstellen (s. S. 12). Wenn nun aber die Annahme richtig ist, daß jedes X-Chromosom einen der beiden Faktoren enthält, so ist es nicht denkbar, daß solche Mütter normale Söhne haben (vgl. S. 3f.).

In Tab. 1 (Ziffer 16) finden wir 3 farbenuntüchtige Brüder aufgeführt, 2 deuteranomale und einen protanomalen (Stammbaum 14). Wenn wir von der Annahme ausgehen, daß jeder Farbenblindheits-

typus von einem besonderen genotypischen Faktor abhängt, dann wird die Mutter dieser Söhne nach der Analyse durch ihre Söhne sowohl den deuteranomalen als auch den protanomalen Faktor in sich haben.

Da nach *Waaler* die Faktoren der Deuteranopengruppe einerseits und die der Protanopengruppe andererseits zueinander entweder keine Allelomorphe sind, oder wenn sie Allelomorphe sein sollten, deren Wirkung gegenseitig sich aufhebt, so sollte eine solche Frau phänotypisch normal sein. Tatsächlich erwies sich die Mutter dieser deuteranomalen und protanomalen Söhne als vollkommen farbentüchtig. Dieser Fall steht also in vollem Einklang mit der von *Waaler* aufgestellten Hypothese. Nach dieser Theorie darf eine solche genotypisch DA-PA-Compound-Frau keine normalen Söhne haben, da ihre beiden X-Chromosomen je ein Gen für einen Rotgrünblindheitstyp enthalten. In Übereinstimmung damit sind in der erwähnten Familie auch keine normalen Söhne vorhanden.

Waaler ist auf Grund der folgenden Fälle zu seiner eben angedeuteten Ansicht gekommen (vgl. auch S. 13):

Zahl und Art der Farbensinnstörung der Brüder	Farbensinn der Mutter	Autor	Jahr
2 D + 2 P	N!	*Göthlin*	1916 u. 1924
2 × 1 DA + 1 P	2 × N!	*Waaler*	1927

Farbensinnstörung des Großvaters	Farbensinnstörung des Enkels	Farbensinn der Mutter	Autor	Jahr
DA	P	N!	*Waaler*	1927

Es lassen sich also mit Hilfe der Waalerschen Theorie auch die Fälle verschiedenartig farbensinngestörter, d. h. der Deuteranopen- und der Protanopengruppe angehörender Brüder mit normaler Mutter mit der Annahme von besonderen genotypischen Faktoren als Ursache der einzelnen klinisch manifesten Rotgrünblindheitstypen in Einklang bringen.

Mit der Waalerschen Theorie in Widerspruch stehende Fälle, z. B. deuteranomale bzw. deuteranope und protanomale bzw. protanope Brüder mit einer ebenfalls farbensinngestörten Mutter, sind in der Literatur bisher nicht bekannt; auch ich habe in meinem Material keine solchen gefunden. Ferner sind auch Fälle von (farbentüchtigen oder -untüchtigen) Müttern mit deuteranomalen bzw. deuteranopen oder protanopen bzw. protanopen und *normalen* Söhnen weder in der bisherigen Literatur bekannt noch von mir gefunden worden. Das Fehlen dieser Fälle liefert einen indirekten Beweis für die Richtigkeit der von Waaler vertretenen Auffassung.

Der direkte Beweis der Waalerschen Theorie an Hand eines klinisch normalen Mädchens, das nach der Analyse durch seine Eltern geno-

typisch deuteranomal bzw. deuteranop × protanomal bzw. protanop-Compound sein muß, daß also die Faktoren für Deuteranomalie bzw. Deuteranopie und für Protanomalie bzw. Protanopie keine Allelomorphe sind, ist freilich mißlungen, wie bereits auf S. 16 erwähnt.

Während die bisher erörterten Resultate mit den bisher bekannten Fällen übereinstimmen, stellen die folgenden Ergebnisse *noch nicht beschriebene Fälle* dar, die einer neuen Erklärung bedürfen.

Wie aus Tab. 1 (Ziffer 8—15; 19) hervorgeht, habe ich Fälle von Brüdern mit verschiedenen, aber der gleichen Gruppe angehörenden Farbensinnstörungen gefunden, deren Mutter einen normalen Farbensinn aufweist. In 3 Fällen waren außerdem noch farbentüchtige Brüder vorhanden.

1. In Tab. 1 (Ziffer 8 und 9) ist je eine vollkommen farbentüchtige Mutter mit einem deuteranomalen und einem extremdeuteranomalen Sohn bzw. 2 extremdeuteranomalen Söhnen aufgeführt.

Gehen wir zunächst von der Annahme aus, daß sowohl die Deuteranomalie als auch die Extremdeuteranomalie von je einem bestimmten, von dem anderen verschiedenen genotypischen Faktor abhängig sei. Nach der Analyse durch ihre verschiedenartig farbensinngestörten Söhne sollte die Mutter diese beiden Faktoren besitzen, sie sollte also genotypisch DA-EDA-Compund sein. Eine solche Frau würde aber wahrscheinlich klinisch nicht normal, sondern deuteranomal sein.

Zu dieser Annahme kommt man auf Grund folgender Überlegungen: Wie auf S. 9 auseinandergesetzt wurde, scheinen nach *Just* innerhalb der Deuteranopen- und der Protanopengruppe die Gene der einzelnen Farbensinnstörungen multiple Allelomorphe darzustellen, wobei immer die Anlage für die schwächere Störung über diejenige für die stärkere dominiert. Wenn nun die Extremdeuteranomalie in gleicher Weise wie die Deuteranomalie und die Deuteranopie in einem bestimmten Faktor ihre genotypische Grundlage hat, so wäre dieser Faktor nach *Franceschetti* in der Allelomorphenserie zwischen den Faktor für Deuteranomalie und denjenigen für Deuteranopie einzureihen; denn die Extremdeuteranomalie stellt eine stärkere Störung dar als die Deuteranomalie, aber eine schwächere als die Deuteranopie. Wir hätten also eine Serie mit folgenden Dominanzverhältnissen:

Normal > deuteranomal > extremdeuteranomal > deuteranop.

Eine Frau, die einen Faktor für Deuteranomalie und einen solchen für Extremdeuteranomalie besitzt, sollte daher deuteranomal (nicht aber normal) sein. Tatsächlich habe ich auch eine solche Frau gefunden (s. Tab. 9, Ziffer 7).

Für die Annahme, daß eine Frau, die genotypisch DA-EDA-Compound ist, phänotypisch deuteranomal sein sollte, spricht auch folgende

Überlegung: Frauen, die homozygot deuteranomal sind, die in ihren beiden Gonochromosomen also einen Faktor für Deuteranomalie enthalten, sind klinisch deuteranomal (*Waaler*) (vgl. auch Tab. 9, Ziffer 1 und 2).

Andererseits erweisen sich Frauen, die genotypisch DA-D-Compound sind, ebenfalls als deuteranomal, da die Faktoren für Deuteranomalie und für Deuteranopie Allelomorphe sind und derjenige für Deuteranomalie über den für Deuteranopie dominiert (*Just*, *Waaler*) (vgl. auch Tab. 2, Ziffer 3).

Es wäre nun schwer denkbar, daß einerseits die homozygot deuteranomalen und andererseits die Da-D-Compound-Frauen wohl klinisch deuteranomal, die eine Art Zwischenstellung einnehmenden DA-EDA-Compound-Frauen dagegen normal sein sollten. Eine Erklärung in dem Sinne, daß die Faktoren für Deuteranomalie und für Deuteranopie Allelomorphe, diejenigen für Deuteranomalie und Extremdeuteranomalie dagegen keine Allelomorphe sein könnten, erscheint unwahrscheinlich.

2. In Tab. 1 (Ziffer 10) sind ein extremdeuteranomaler und ein deuteranoper Bruder angeführt, deren Mutter normalfarbentüchtig ist.

Machen wir hier wieder die Annahme, daß die Extremdeuteranomalie und die Deuteranopie von verschiedenen genotypischen Faktoren abhängig sind, dann sollte die Mutter dieser Brüder nach der Analyse durch ihre verschiedenartig farbensinngestörten Söhne genotypisch EDA-D-Compound sein. Nach dem oben über die Dominanzverhältnisse bei den multiplen Allelomorphen Gesagten sollte aber eine solche Frau klinisch extremdeuteranomal (hingegen nicht normal) sein.

Wenn wir nun diese beiden, mit den bisherigen Erklärungsweisen nicht übereinstimmenden Fälle einzeln betrachten, so könnte man gegen den ersten (deuteranomaler und extremdeuteranomaler Bruder mit normaler Mutter) den Einwand erheben, es sei nicht sicher, daß der extremdeuteranomalen Farbensinnstörung genotypisch eine bestimmte Erbanlage zugrunde liege. Es sei im Gegenteil sehr gut möglich, daß die klinisch zutage tretende Extremdeuteranomalie nur eine phänotypische Variante des deuteranomalen Erbfaktors ist. Nach dieser Erklärung wären dann die Mütter dieser deuteranomalen und extremdeuteranomalen Söhne genotypisch DA-heterozygot und klinisch daher normal.

Gegen den zweiten Fall (extremdeuteranomaler und deuteranoper Bruder mit normaler Mutter) ließe sich in analoger Weise sagen, der Extremdeuteranomalie entspreche kein bestimmter Erbfaktor, diese Art der Farbensinnstörung stelle nur eine phänotypische Variation des deuteranopen Faktors dar. Die Mutter des extremdeuteranomalen und

des deuteranopen Sohnes wäre nach dieser Auffassung genotypisch lediglich Konduktorin für Deuteranopie und klinisch daher normal.

Daß aber auch diese Erklärungsweise der beiden Fälle nicht befriedigen kann, ist aus folgendem zu ersehen:

3. In Tab. 1 (Ziffer 11—15) sind Fälle von deuteranomalen und deuteranopen bzw. protanomalen und protanopen und zum Teil auch normalen Brüdern mit vollkommen farbentüchtigen Müttern angeführt.

Wenn wir wieder von der Annahme ausgehen, daß sowohl die Deuteranomalie als auch die Deuteranopie (das gleiche gilt auch für Protanopie und Protanomalie) durch bestimmte, von einander verschiedene Erbfaktoren bedingt werden, dann sollte eine Mutter von deuteranomalen und deuteranopen Söhnen diese beiden Faktoren besitzen. Eine solche Mutter sollte aber infolge des mehrfach erwähnten Dominanzverhältnisses klinisch deuteranomal sein. Ferner sollte es nicht möglich sein, daß eine solche Frau, die nach der Analyse durch ihre farbensinngestörten Söhne als genotypisch DA-D-Compound aufzufassen wäre, farbentüchtige Söhne hat, da ihre beiden X-Chromosomen je einen Farbenblindheitsfaktor (entweder den deuteranomalen oder den deuteranopen) enthalten (vgl. S. 12).

Wenn wir nun bei diesen Fällen den gleichen Einwand wie bei den Fällen deuteranomaler und extremdeuteranomaler und demjenigen extremdeuteranomaler und deuteranoper Brüder machen wollten, dann müßte er dahin lauten, daß entweder die Deuteranomalie nur eine phänotypische Variation des Erbfaktors für Deuteranopie oder die Deuteranopie nur eine klinische Erscheinungsform des Faktors für Deuteranomalie darstellt. Mit anderen Worten würde das heißen, daß die Deuteranomalie und die Deuteranopie durch den gleichen Erbfaktor bedingt würden. In analoger Weise wären auch die Protanomalie und die Protanopie von der gleichen Erbanlage abhängig.

Eine solche Auffassung steht aber in offenem Widerspruch zu allen in der Literatur angeführten Resultaten und auch zu der überwiegenden Mehrzahl meiner Untersuchungsergebnisse.

Es handelt sich nun darum, eine für alle oben angedeuteten Ausnahmefälle gültige Erklärung zu finden. Eine solche scheint mir die Annahme von *Mutationen* zu sein.

Diese Erklärungsart gewinnt an Wahrscheinlichkeit, wenn wir im Sinne der Goldschmidtschen Theorie die multiplen Allelomorphe als nur quantitativ, dagegen nicht qualitativ verschiedene Gene auffassen. Innerhalb einer solchen Reihe von multiplen Allelomorphen sind Mutationen, die also nur „quantitative Mutationen" eines qualitativ gleichbleibenden Gens darstellen würden, sehr wohl denkbar.

Wie bereits erwähnt, war *Just* der erste, der die Auffassung vertrat, daß innerhalb der beiden Hauptgruppen der Rotgrünblindheit die einzelnen Erbfaktoren eine Serie von multiplen Allelomorphen darstellen. Diese Ansicht hat durch die Tatsache, daß *klinisch* zwischen den einer Hauptgruppe angehörenden Typen Übergänge vorkommen und daß die einzelnen einer Hauptgruppe angehörenden Rotgrünblindheitsarten auch klinisch nur quantitativ verschieden zu sein scheinen[1], erneut an Wahrscheinlichkeit gewonnen.

Die Annahme, daß es sich klinisch innerhalb der Protanopen- und Deuteranopengruppe nur um quantitative Unterschiede der Farbensinnstörung handelt, findet ihrerseits eine einleuchtende Erklärung, wenn wir uns vorstellen, daß den Typen einer Hauptgruppe nur quantitativ verschiedene Mengen des entsprechenden Erbfaktors zugrunde liegen[2]. Eine Mutation von einem Faktor zu einem anderen Faktor der gleichen Rotgrünblindheitsgruppe könnte man sich nach dem Gesagten als eine nur quantitative Idiovariation einer qualitativ gleichbleibenden Erbanlage vorstellen.

Ziffer in Tabelle 1	Art der Farbensinnstörung der Söhne	Mutter = Konduktorin für	Mutation
8 und 9	DA + EDA	DA oder EDA	von DA zu EDA
			„ EDA „ DA
10	EDA + D	EDA „ D	„ EDA „ D
			„ D „ EDA
11	DA + D	DA „ D	„ DA „ D
			„ D „ DA
12 und 13	DA + D + N	DA „ D	„ DA „ D
			„ D „ DA
14	PA + P	PA „ P	„ PA „ P
			„ P „ PA
15	PA + P + N	PA „ P	„ PA „ P
			„ P „ PA

Aus der obigen Tabelle ist zu ersehen, daß alle Fälle ihre Erklärung finden, wenn wir annehmen, daß die Mutter Konduktorin einer der beiden bei ihren Söhnen auftretenden Arten von Rotgrünblindheit ist.

[1] Es scheinen nämlich die Gleichungen der Deuteranomalen und der Extremdeuteranomalen in einem kleineren oder größeren Bereich mit den von den Deuteranopen angenommenen Gleichungen übereinzustimmen, insbesondere auch hinsichtlich der für diese charakteristischen Helligkeitseinstellung des Na-Lichtes. In analoger Weise kann man auch die Gleichungen der Protanomalen und Extremprotanomalen als Teil der Gleichungen der Protanopen auffassen.

[2] *Brückner* hat sich wohl zuerst 1927 im Sinne der Goldschmidtschen Auffassung von quantitativ verschieden stark ausgeprägten Genen für die Erklärung der verschiedenen Grade der Farbensinnstörungen ausgesprochen.

und daß der andere Farbenblindheitstyp durch „quantitative Mutation" aus der mütterlichen Erbanlage entsteht.

Auch die verschiedenartige Farbensinnstörung von ferneren Verwandten kann am besten mit der Annahme von Mutationen gedeutet werden. Es handelt sich um folgende Fälle:

In Tab. 3 (Ziffer 2) und Tab. 4 (Ziffer 7) ist ein extremdeuteranomaler und ein deuteranoper Vetter angeführt. Ihr gemeinsamer Großvater (Vater ihrer Mutter) war deuteranop. Die beiden Mütter sind normal. Es ist anzunehmen, daß diese von ihrem Vater den deuteranopen Faktor geerbt haben. Die eine Mutter ist auch Konduktorin für Deuteranopie, denn sie hat einen deuteranopen Sohn. Der Sohn der andern Mutter ist aber extremdeuteranomal.

Es fragt sich nun, woher die Extremdeuteranomalie dieses Sohnes kommt. Man könnte sich einmal denken, daß der Faktor für Extremdeuteranomalie von der Großmutter mütterlicherseits herstammen könnte. Dann müßte aber die Mutter des extremdeuteranomalen Knaben genotypisch EDA-D-Compound sein, da sie zudem von ihrem Vater einen Faktor für Deuteranopie geerbt haben wird. Eine solche Frau sollte aber klinisch extremdeuteranomal sein (vgl. S. 25). Die betreffende Mutter dagegen ist klinisch normal.

Eine andere Erklärung dieses Falles wäre denkbar, wenn man wie bei dem oben erwähnten Fall von extremdeuteranomalen und deuteranopen Brüdern annehmen wollte, daß die Extremdeuteranomalie nur eine phänotypische Variation der Deuteranopie darstelle und durch den gleichen Faktor wie diese bedingt würde. Diese Annahme steht aber in Widerspruch mit einem von *Wooler* angeführten Fall und einigen von mir aufgestellten Stammbäumen, welche darauf hinzudeuten scheinen, daß der Extremdeuteranomalie ein spezieller Erbfaktor zugrunde liegt (vgl. Tab. 3, Ziffer 1; Tab. 4, Ziffer 2; Tab. 9, Ziffer 13).

Die einfachste Erklärung dieses Falles scheint mir dagegen zu sein, daß der deuteranope Faktor des Großvaters bei der Vererbung auf dessen Tochter oder auf deren extremdeuteranomalen Sohn durch Mutation zu einem Faktor für Extremdeuteranomalie geworden ist.

Ein ähnlicher Fall ist der folgende:

In Tab. 4 (Ziffer 5) ist von einem deuteranomalen Knaben die Rede, dessen Mutter normal, dessen Großvater dagegen deuteranop ist. Wenn wir annehmen, daß der farbenuntüchtige Knabe die Anlage für seine Deuteranomalie von seiner Großmutter mütterlicherseits bekommen hat, so sollte aber seine Mutter, da sie von ihrem Vater auch den deuteranopen Faktor geerbt hat, genotypisch DA-D-Compound und klinisch daher deuteranomal sein. Die Mutter hat jedoch normalen Farbensinn. Denken wir uns aber die Deuteranopie des Großvaters und die Deuteranomalie des Enkels durch den gleichen genotypischen Faktor bedingt,

so setzen wir uns dadurch wieder in Widerspruch mit der Tatsache, daß die überwiegende Mehrzahl der Fälle bestimmt darauf hinweist, daß die Deuteranomalie und die Deuteranopie von verschiedenen Faktoren abhängig sind.

Die beste Erklärungsweise scheint mir auch hier die Annahme einer Mutation des Faktors für Deuteranopie zu einem solchen für Deuteranomalie zu sein.

Für den in Tab. 4 (Ziffer 6) zitierten Fall liegen die Verhältnisse umgekehrt. Hier ist an eine Mutation des deuteranomalen Faktors zu einem deuteranopen zu denken.

Die beiden folgenden Fälle lassen sich ohne die Annahme einer Mutation erklären, doch kommt immerhin die Möglichkeit einer solchen in Betracht.

Für den in Tab. 5 (Ziffer 7) angeführten Fall ist die nächstliegende Erklärung die, daß die Deuteranomalie des Knaben von seinem Großvater mütterlicherseits herstammt. Seine Mutter wäre dann Konduktorin für Deuteranomalie. Ihr Bruder (der Onkel des deuteranomalen Knaben) wird die Anlage für seine Deuteranopie von seiner Mutter (der Großmutter mütterlicherseits des deuteranomalen Knaben) bekommen haben. Es ist aber auch möglich, daß sowohl Neffe wie Onkel ihre Farbensinnstörung von der Großmutter mütterlicherseits des deuteranomalen Knaben geerbt haben. Letztere müßte dann genotypisch DA-D-Compound und phänotypisch deuteranomal sein. Von ihr hätte dann ihr Sohn den deuteranopen und ihre Tochter den deuteranomalen Faktor geerbt, der bei deren Sohn dann wieder manifest geworden ist. Diese beiden Möglichkeiten erklären den Fall vollständig.

Wenn die beiden Großeltern mütterlicherseits des deuteranomalen Knaben klinisch normal gewesen wären[1], dann hätten wir zur Erklärung dieses Falles eine Mutation in Betracht zu ziehen. Je nachdem die Großmutter Konduktorin für Deuteranomalie oder für Deuteranopie gewesen wäre, hätte eine Mutation von einem Faktor für Deuteranomalie zu einem solchen für Deuteranopie oder von der Anlage für Deuteranopie zu einer solchen für Deuteranomalie stattgefunden.

Der in Tab. 5 (Ziffer 8) angeführte Fall stellt einen Parallelfall aus der Protanopengruppe mit den gleichen Erklärungsmöglichkeiten dar.

Eine andere Erklärung der besprochenen Ausnahmefälle stellt die Annahme von *Manifestationsschwankungen* im Sinne einer *Paravariation* dar. Die Mütter der verschiedenartig farbensinngestörten Brüder wären auch nach dieser Auffassung Konduktorinnen für eine bei ihren Söhnen auftretende Rotgrünblindheitsart. Die farbensinngestörten Söhne hätten aber beide den gleichen Faktor geerbt, nur würde sich bei dem

[1] Sie konnten nicht untersucht werden.

einen der Söhne dieser Faktor anders manifestieren, ohne sich aber geändert zu haben.

Die Entscheidung, ob es sich um eine Idiovariation oder um eine Paravariation handelt, ist aber schwer zu treffen, insbesondere bei der kleinen Kinderzahl beim Menschen.

In allen Fällen, wo mir die Annahme von Mutationsvorgängen teils wahrscheinlich, teils möglich schien, handelte es sich immer nur um Mutationen innerhalb der Deuteranopen- *oder* der Protanopengruppe. Nie war Grund vorhanden, eine Mutation von einem Faktor der einen zu einem Faktor der anderen Gruppe anzunehmen.

Diese Tatsache spricht auch dafür, daß die Erbanlagen einer und derselben Gruppe nur *quantitativ* verschieden sind, daß zwischen den Faktoren des Deuteranopen- und des Protanopensystems dagegen ein *qualitativer* Unterschied besteht.

2. Die farbensinngestörten Frauen.

Auf S. 11 ist bereits erwähnt worden, daß *Waaler* angegeben hat, die farbenuntüchtigen Frauen zu „analysieren", d. h. mit Hilfe ihrer männlichen Verwandten herauszufinden, welche Rotgrünblindheitsfaktoren die Grundlage ihrer Farbenblindheit bilden. Aus diesen Untersuchungen stellte es sich heraus, daß die homozygoten Frauen den gleichen Farbenblindheitstypus aufweisen wie die entsprechenden Männer. Die DA-D-Compound-Frauen erwiesen sich als deuteranomal, die PA-P-Compound-Frauen als protanomal. Diejenigen Compounds dagegen, die eine genotypische Kombination eines Faktors der Deuteranopen- mit einem Faktor der Protanopengruppe darstellten, waren klinisch normal.

Bei der von *Waaler* gemachten Annahme, daß es 4 Rotgrünblindheitsfaktoren (d. h. je einen Faktor für Deuteranomalie, für Deuteranopie, für Protanomalie und für Protanopie) gibt, sind bei einer Frau 10 verschiedene genotypische Kombinationen möglich.

Wenn wir nun für die extremen Anomalien auch bestimmte, von den andern Faktoren unabhängige Erbanlagen annehmen, dann sollten 21 verschiedene Genotypen möglich sein. Diese 21 Genotypen können wir einteilen in genotypische Kombinationen von Faktoren

A. der D-Gruppe (DA-DA, DA-EDA, DA-D, EDA-D, EDA-EDA, D-D),

B. der P-Gruppe (PA-PA, PA-EPA, PA-P, EPA-P, EPA-EPA, P-P),

C. der P-Gruppe mit Faktoren der D-Gruppe (DA-PA, DA-EPA, DA-P, EDA-PA, EDA-EPA, EDA-P, D-PA, D-EPA, D-P).

Versuchen wir nun, in der Literatur und in meinen Untersuchungsergebnissen Beispiele für diese genotypischen Kombinationen zu finden.

A. Kombinationen von Faktoren der D-Gruppe.

1. DA-DA. In der nachfolgenden Tabelle sind solche Fauen angeführt die nach der Analyse durch ihre Väter, Brüder oder Söhne hierher gerechnet werden müssen.

Ziffer	Art des Falles	Zahl dieser Fälle	Autor
1	Tochter DA; Vater DA; Mutter N; Sohn DA	5	*Waaler* 1927
	desgl.	2	Tab. 9, Ziffer 1 u. 2
2	Tochter DA; Vater DA; Mutter N	1	Tab. 9, Ziffer 6

Analysen: Die Tochter in 1 muß homozygot deuteranomal sein, da sie sowohl vom Vater als auch von der Mutter (was ihr deuteranomaler Bruder beweist) einen Faktor für Deuteranomalie erhalten hat.

In 2 ist die Analyse nicht vollständig, da kein deuteranomaler Bruder vorhanden ist. Es ist daher nicht sicher, daß die Mutter wirklich Konduktorin für Deuteranomalie ist. Sie könnte ebensogut extremdeuteranomal- oder deuteranop-heterozygot sein. Die Tochter wäre dann DA-EDA- oder DA-D-Compound, klinisch aber trotzdem deuteranomal, da der Faktor für Deuteranomalie über die Faktoren für Extremdeuteranomalie und für Deuteranopie dominiert (s. S. 11).

Genotypisch wohl ebenfalls DA-DA sind auch die beiden in Tab. 3 (Ziffer 4) und Tab. 4 (Ziffer 8) angeführten Frauen. Dasselbe gilt von den in Tab. 2 (Ziffer 1) erwähnten Müttern, während bei den in Tab. 6 (Ziffer 1) angeführten deuteranomalen Müttern jeder Hinweis fehlt, ob diese als DA-DA-homozygot oder als DA-EDA- bzw. DA-D-Compound aufzufassen sind.

2. DA-EDA. Die in Tab. 9 (Ziffer 7 und 13) angeführten Fälle sind sichere Beispiele dieser genotypischen Kombination. Im ersten Fall (Ziffer 7) ist ein Sohn extremdeuteranomal. Da dieser seine Farbensinnstörung von seiner normalen Mutter bekommen hat, wird die Mutter Konduktorin für Extremdeuteranomalie sein. Die Tochter hat von ihrem deuteranomalen Vater sicher die Anlage für Deuteranomalie geerbt. Da sie selber farbensinngestört ist, muß sie aber auch von ihrer Mutter einen Farbenblindheitsfaktor erhalten haben. Dies kann nur der extremdeuteranomale sein. Die Tochter ist daher als genotypisch DA-EDA-Compound aufzufassen. Sie ist klinisch deuteranomal, was dafür spricht, daß der Faktor für Deuteranomalie über denjenigen für Extradeuteranomalie dominiert.

Daß diese Dominanz von Deuteranomalie über Extremdeuteranomalie aber nicht immer zutrifft, erhellt aus dem folgenden Fall (Tab. 9, Ziffer 13): Die Tochter eines extremdeuteranomalen Vaters und einer deuteranomal-heterozygoten Mutter ist klinisch extremdeuter-

anomal. Nach der Analyse durch ihre männlichen Verwandten (Vater und Bruder) muß die Tochter als genotypisch DA-EDA-Compound angenommen werden. Da sie klinisch extremdeuteranomal ist, scheint in diesem Falle der Faktor für Extremdeuteranomalie über denjenigen für Deuteranomalie zu dominieren. Als Erklärung dieses Falles könnte man eine Manifestationsschwankung im Sinne von *Siemens* annehmen. Eine andere Deutung wäre die Annahme einer Mutation der deuteranomalen Anlage der Mutter zu einem Faktor für Extremdeuteranomalie oder Deuteranopie, so daß die extremdeuteranomale Tochter dann als EDA-EDA- oder EDA-D-Compound aufzufassen wäre.

3. DA-D. Fälle, die diesen Genotypus aufweisen müssen, sind aus der folgenden Tabelle zu ersehen.

Ziffer	Art des Falles	Zahl dieser Fälle	Autor
1	*Tochter* DA; Vater DA; Mutter N; 2 Söhne D	1	*Döderlein* 1921
2	*Tochter* DA; Vater DA; Mutter N; Sohn D	2	Tab. 9, Ziffer 8 u. 9
3	*Tochter* DA; Vater DA; Mutter N; Großvater mütterlicherseits D	1	*Wölfflin* 1923
4	*Mutter* DA; 1 Sohn DA; 1 Sohn D	1	*Göthlin* 1924
	desgl.	2	*Waaler* 1927
	desgl.	1	Tab. 2, Ziffer 3
5	*Tochter* DA; Vater D; Mutter N; Sohn DA	8	*Waaler* 1927
	desgl.	1	Tab. 9, Ziffer 12
6	*Mutter* DA; Großvater mütterlicherseits D; 2 Söhne DA	1	Tab. 4, Ziffer 9
7	*Mutter* DA; 6 Söhne D	1	Tab. 2, Ziffer 2
8	*2 Töchter* DA; Vater DA; Mutter ?; Sohn D	1	*Hess* 1921
9	*Tochter* DA; Vater D; Mutter N; 2 Söhne N	1	Tab. 9, Ziffer 11

Analysen: Die Tochter in 1 und 2 ist DA-D-Compound, da sie von ihrem Vater den Faktor für Deuteranomalie und von ihrer Mutter denjenigen für Deuteranopie erhalten hat. Daß die Mutter D-heterozygot ist, beweisen ihre deuteranopen Söhne.

Daß die Mutter in 3 Konduktorin für Deuteranopie sein muß, ist aus ihrem deuteranopen Vater (dem Großvater mütterlicherseits der Tochter) zu ersehen. Da die Tochter farbensinngestört ist, wird sie außer dem von ihrem deuteranomalen Vater geerbten deuteranomalen Faktor auch von ihrer Mutter einen Farbenblindheitsfaktor bekommen haben. Nach dem oben Gesagten wird dies der deuteranope sein. Die Tochter ist daher als DA-D-Compound anzunehmen.

Die Mütter in 4 sind durch ihre deuteranomalen und deuteranopen Söhne als DA-D-Compounds analysiert.

In 5 ist die Mutter Konduktorin für Deuteranomalie, da sie einen deuteranomalen Sohn hat. Von ihrem Vater her sicher mit einem Faktor für Deuteranopie behaftet, wird die Tochter auch von der

Mutter her eine Anlage für eine Art der Rotgrünblindheit erhalten haben, da sie ja selber farbenuntüchtig ist. Diese Anlage wird eine solche für Deuteranomalie sein. Die Tochter ist daher als genotypisch DA-D-Compound anzusehen.

Die in 6 genannte Mutter hat von ihrem Vater sicher den deuteranopen Faktor geerbt. Daß sie aber auch einen solchen für Deuteranomalie besitzt, beweisen ihre deuteranomalen Söhne. Sie ist daher DA-D-Compound.

Die Mutter in 7 ist klinisch deuteranomal. Alle ihre 6 Söhne sind deuteranop. Die einfachste Erklärung dieses Falles ist wohl die, daß die Mutter DA-D-Compound ist. Eigenartig ist aber, daß alle 6 Söhne deuteranop sind und keiner deuteranomal ist.

Die unter 8 und 9 rubrizierten Fälle liefern keine vollständige Analyse. Die Töchter würden in diese Gruppe gehören, wenn die Mütter D- bzw. DA-heterozygot wären.

In allen Fällen stellten sich die Frauen vom Genotypus DA-D-Compound als klinisch deuteranomal heraus. Dies bestätigt die von *Just* gemachte Annahme, daß der Faktor für Deuteranomalie über den für Deuteranopie dominiert.

4. EDA-D. Ich habe eine Tochter gefunden, die vielleicht diesem Genotypus entspricht (Tab. 9, Ziffer 14). Man kann annehmen, daß die Tochter von ihrem extremdeuteranomalen Vater einen Faktor für Extremdeuteranomalie geerbt hat. Wenn wir uns denken, daß die Mutter Konduktorin für Deuteranopie ist, dann wird die Tochter auch den deuteranopen Faktor geerbt haben, da sie ja selber farbensinngestört ist. Die Tochter wäre dann als EDA-D-Compound aufzufassen. Nach der theoretischen Annahme, daß immer das Gen für die schwächere Farbensinnstörung den Faktor für die stärkere Farbensinnstörung dominiert, sollte eine solche Frau klinisch extremdeuteranomal sein. Die erwähnte Tochter erwies sich aber als deuteranop.

Analog dem 2., unter DA-EDA genannten Fall können wir auch hier eine Manifestationsschwankung im Sinne von *Siemens* annehmen. Eine andere Erklärungsmöglichkeit wäre, an eine Mutation des vom Vater geerbten Faktors für Extremdeuteranomalie zu einem solchen für Deuteranopie zu denken, so daß dann die Tochter (wenn die Mutter wirklich Konduktorin für Deuteranopie ist) als homozygot deuteranop aufzufassen wäre.

5. D-D. Ein von *Waaler* (1927) erwähnter Fall gehört sicher hierher. Es handelt sich um eine deuteranope Tochter mit einem deuteranopen Vater, einer normalen Mutter und 2 deuteranopen Brüdern. Die Tochter ist sicher homozygot deuteranop, da sie von ihrem deuteranopen Vater die deuteranope Anlage geerbt hat und auch von ihrer Mutter nur den deuteranopen Faktor bekommen haben kann, da sie

nach der Analyse durch deren Söhne Konduktorin für Deuteranopie sein muß.

An dieser Stelle ist auch ein von *Göthlin* (1924) veröffentlichter Fall anzuführen: Ein deuteranoper Vater und eine deuteranope Mutter haben 3 deuteranope Söhne und 3 deuteranope Töchter. Obwohl die Analyse nicht vollständig ist, ist nach *Waaler* doch anzunehmen, daß die Mutter und die 3 Töchter genotypisch D-D sind.

B. Kombinationen von Faktoren der P-Gruppe.

1. PA-PA. *Waaler* hat 1927 folgenden Fall erwähnt. Eine Tochter PA, eine Tochter N, Vater PA, Mutter N, ein Sohn PA, ein Sohn N. Nach der Analyse durch ihre Söhne ist die Mutter Konduktorin für Protanomalie. Beide Töchter haben von ihrem Vater einen Faktor für Protanomalie geerbt. Die farbensinngestörte Tochter muß aber auch von ihrer Mutter einen Farbenblindheitsfaktor erhalten haben. Da dies nach dem oben Gesagten der protanomale sein wird, ist die farbensinngestörte Tochter als genotypisch PA-PA anzunehmen.

2. PA-P. Ein sicherer Fall von einem solchen Genotypus stammt ebenfalls von *Waaler* (1927). Eine protanomale Tochter hat einen protanomalen Vater, eine normale Mutter, einen protanopen und einen normalen Onkel und einen normalen Großvater mütterlicherseits. Der mit dem paternellen X-Chromosom auf die Tochter übergegangene Rotgrünblindheitsfaktor ist der protanomale. Da die Großmutter mütterlicherseits einen protanopen und einen normalen Sohn hat, muß sie als Konduktorin für Protanopie angenommen werden. Da der Großvater mütterlicherseits normal ist, kann die Mutter der protanomalen Tochter nur einen Farbenblindheitsfaktor, und zwar den protanopen geerbt haben. Dieser muß auch auf die Tochter übergegangen sein, da diese ja farbensinngestört ist. Die Tochter ist daher als genotypisch PA-P-Compound anzunehmen. Da sie phänotypisch protanomal ist, spricht dieser Fall für die schon von *Just* gemachte Annahme, daß der Faktor für Protanomalie über denjenigen für Protanopie dominiert.

In einem von *v. Hess* (1921) erwähnten Fall gehört die protanomale Tochter mit einem protanomalen Vater und einem protanopen Bruder auch hierher, wenn die von *Hess* nicht untersuchte Mutter Konduktorin für Protanopie war.

3. P-P. In Tab. 9 (Ziffer 17) sind 4 Schwestern angeführt, die sicher von diesem Genotypus sind. Den einen Faktor für Protanopie haben sie mit dem X-Chromosom ihres protanopen Vaters geerbt. Der Faktor, den sie von der Mutter bekommen haben, muß auch der protanope sein, denn nach der Analyse durch ihre Söhne ist die Mutter

P-heterozygot. Die 4 Töchter sind also bestimmt homozygot P-P und klinisch daher protanop.

Die in Tab. 9 (Ziffer 15) erwähnte Tochter gehört wohl auch hierher, da sie von ihrem Vater sicher eine Anlage für Protanopie und von ihrer Mutter wohl auch eine solche erhalten hat, da deren Bruder protanop ist.

Weitere Fälle, die vielleicht auch den Genotypus P-P aufweisen, deren Analyse aber unvollkommen ist, sind die folgenden: Die von *Nagel* (1907) erwähnte P-Mutter mit 3 P-Söhnen, die von *Göthlin* (1916) erwähnte P-Mutter mit 3 P-Söhnen und die in Tab. 9 (Ziffer 16) erwähnte P-Tochter mit ihrem P-Vater.

Beispiele für die Genotypen PA-EPA-, EPA-P-Compound und EPA-EPA-homozygot sind weder in der Literatur bekannt noch habe ich solche gefunden.

C. Kombinationen von Faktoren der D-Gruppe mit Faktoren der P-Gruppe.

1. DA-PA. In Tab. 1 (Ziffer 16) sind deuteranomale und protanomale Brüder angeführt. Nach der Analyse durch ihre Söhne ist die Mutter genotypisch DA-PA-Compound und sollte daher nach *Waaler* klinisch normal sein (s. S. 14). Tatsächlich erwies sie sich auch als vollkommen farbentüchtig. Diese Frau gehört also sicher hierher.

In Tab. 7 (Ziffer 3) ist ein protanomaler Vater mit einem deuteranomalen Sohn erwähnt. Die Mutter dieses Sohnes ist klinisch normal. Genotypisch muß sie DA-heterozygot sein, da sie einen deuteranomalen Sohn hat. Die klinisch normale Tochter (Stammbaum 31) ist nun entweder PA-heterozygot oder aber PA-DA-Compound, je nachdem sie das normale oder das den deuteranomalen Faktor enthaltende X-Chromosom ihrer Mutter geerbt hat. Eine Entscheidung ließe sich erst aus der Farbensinnuntersuchung ihrer Söhne treffen.

2. DA-P. 3 Frauen von diesem Genotypus hat *Waaler* (1927) angeführt (S. 13). 2 Mütter sind durch einen deuteranomalen und einen protanopen Sohn als DA-P-Compound analysiert. Eine andere Mutter hat einen deuteranomalen Vater und einen protanopen Sohn. Nach *Waaler* ist der Fall am besten so zu erklären, daß der Sohn den Faktor für Protanopie von seiner Großmutter mütterlicherseits geerbt hat. Seine Mutter müßte dann genotypisch DA-P-Compound sein. Alle 3 Mütter erwiesen sich als phänotypisch normal.

2 von mir gefundene Fälle weisen vielleicht auch diesen Genotypus auf: In Tab. 7 (Ziffer 1) ist ein protanoper Vater mit 2 deuteranomalen Söhnen aufgeführt. Die klinisch normale Mutter ist DA-heterozygot,

was ihre deuteranomalen Söhne beweisen. Die farbentüchtige Tochter (Stammbaum 1) ist nun entweder als P-heterozygot oder als DA-P-Compound aufzufassen, je nachdem sie von ihrer Mutter ein Gen für normalen Farbensinn oder für Deuteranomalie bekommen hat.

Die gleichen Möglichkeiten bestehen bei einer normalen Tochter, die einen deuteranomalen Vater, eine normale Mutter und einen protanopen Bruder hat (Tab. 7, Ziffer 2; Stammbaum 31).

3. D-P. Eine von *Göthlin* (1916 und 1924) erwähnte normale Mutter mit 2 deuteranopen und 2 protanopen Söhnen ist der einzige Fall von diesem Genotypus.

Für die Genotypen EDA-PA-, D-PA-, DA-EPA-, EDA-EPA-, EDA-P- und EPA-D-Compound habe ich weder in der Literatur noch in meinen Untersuchungsergebnissen Beispiele vorgefunden.

3. Farbensinngestörte Töchter mit farbentüchtigem Vater.

In Tab. 9 (Ziffer 3 und 4) sind 2 deuteranomale Töchter erwähnt, deren Väter sich bei der Untersuchung als vollkommen farbentüchtig erwiesen. Wie auf S. 4 ausführlich geschildert wurde, sollten aber nach den Gesetzen des geschlechtsgebundenen Erbmodus eines recessiven Gens farbensinngestörte Töchter (X^1X^1) nur dann auftreten können, wenn der Vater farbenuntüchtig (X^1O) und die Mutter Konduktorin (X^1X) oder ebenfalls farbensinngestört (X^1X^1) ist. Da nun mit den analogen von *Schiötz* (1922) und *Waaler* (1927) (vgl. S. 7) erwähnten Fällen 4 derartige Fälle bekannt sind, muß von der ursprünglichen Erklärungsweise mit dem „pater semper incertus" wohl Abstand genommen und nach einer anderen Deutung gesucht werden[1].

Die beste Erklärungsart dieser 4 vollkommen analogen Fälle scheint meines Erachtens die folgende zu sein:

Man könnte sich denken, daß die Töchter von ihrem Vater einen Faktor für Farbentüchtigkeit und von ihrer Mutter ein Gen für Deuteranomalie erhalten haben. Diese Töchter wären also als genotypisch deuteranomal heterozygot aufzufassen. Solche Frauen sind klinisch normalfarbenempfindend, da der Faktor für normalen Farbensinn über den für Deuteranomalie dominiert. Wir könnten nun mit *Siemens* annehmen (vgl. S. 7), daß dieses Dominanzverhältnis nicht in allen Fällen zutrifft, daß also eine *Manifestationsschwankung*, das ist in diesem Falle ein Dominanzwechsel, eingetreten sei.

Wie auf S. 7 bemerkt, sind solche Manifestationsschwankungen auch bei der Vererbung anderer, durch einen recessiven geschlechtsgebundenen Erbfaktor bedingter Krankheiten beschrieben worden.

[1] Hierher gehören auch 3 von *Kawakami* (1922 und 1926) erwähnte Fälle (Tochter farbenblind, Vater normal), bei denen aber die Art der Farbensinnstörung der Tochter nicht angegeben ist.

Die 4 von *Schiötz*, *Waaler* und mir gefundenen deuteranomalen Töchter mit normalem Vater könnten in analoger Weise als auch nur *heterozygot-deuteranomal* aufgefaßt werden. Die Möglichkeit eines Dominanzwechsels hatten wir auch in den Fällen in Betracht gezogen, wo eine sicher analysierte DA-EDA-Compound-Frau klinisch extrem-deuteranomal (vgl. S. 32) und eine wahrscheinlich als EDA-D aufzufassende Frau klinisch deuteranop war (vgl. S. 33). In diesen beiden Fällen scheint eine Dominanz des Faktors für die stärkere Farbensinnstörung über denjenigen für die schwächere vorzuliegen, während sonst immer das Umgekehrte der Fall ist.

Eine andere Deutung dieser Fälle farbensinngestörter Töchter mit normalem Vater wäre die Annahme einer *Mutation*. Man könnte sich nämlich denken, daß das vom Vater stammende Gen für normalen Farbensinn durch Mutation zu einem Faktor für Deuteranomalie geworden wäre, so daß die Töchter außer dem von der Mutter geerbten deuteranomalen Faktor auch von ihrem Vater einen solchen erhalten hätten und daher genotypisch deuteranomal-homozygot und infolgedessen klinisch deuteranomal wären.

Diese Erklärungsweise erscheint aber unwahrscheinlich, da wir noch in keinem Fall Grund zu der Annahme einer Mutation des Faktors für normalen Farbensinn zu einem Faktor für Deuteranomalie oder einer anderen Farbensinnstörung hatten. Wenn solche Mutationen vorkommen würden, dann wären sicher die Ausnahmen von den sonst immer gültigen Vererbungsgesetzen wohl bedeutend häufiger als sie es tatsächlich sind.

Theoretisch sind noch *andere Erklärungsmöglichkeiten* der Fälle farbensinngestörter Töchter mit normalem Vater denkbar. Solche sind von *Waaler* angegeben worden.

1. Man könnte an eine *Non-disjunction*, d. h. ein Nichtauseinanderweichen der beiden X-Chromosomen der Mutter bei der Reduktionsteilung denken. Die Tochter hätte dann ihre beiden X-Chromosomen von der Mutter bekommen. Wenn diese beiden X-Chromosomen je ein Gen für Rotgrünblindheit enthalten, so würde die Tochter folglich auch farbensinngestört sein. Diese Erklärung kommt aber hier nicht in Frage, da die Mütter aller oben genannten Töchter normal waren.

2. Es kommt die Möglichkeit einer äquationalen Non-disjunction in Betracht. Diese geht nach *Morgan*, *Bridges* und *Sturtevant* folgendermaßen vor sich: Beide X-Chromosomen eines weiblichen Individuums teilen sich vor der Reduktionsteilung in je 2 Längsteile. Zwischen einer Hälfte eines solchen Längsteils des einen und einer Hälfte eines Längsteils des anderen X-Chromosoms kommt hernach ein Crossing-over zustande, d. h. die eine Hälfte eines Längsteils des einen X-Chromosoms wird gegen die eine Hälfte des Längsteils des anderen X-Chromo-

soms ausgetauscht. Normalerweise werden nun durch die Reduktionsteilung 2 solcher Längsteile ausgestoßen. Bleibt aber die Reduktionsteilung ausnahmsweise aus, so wird es vorkommen können, daß nach der Äquationsteilung noch 2 solcher Längsteile in demselben Oocyten vorhanden sind. Infolge des stattgehabten Crossing-over kann nun der Fall eintreten, daß diese beiden Längsteile, d. h. die beiden Tochter-X-Chromosomen zu drei Viertel aus dem einen und nur zu einem Viertel aus dem anderen mütterlichen X-Chromosom stammen. War in dem einen mütterlichen X-Chromosom und hernach in den beiden Längsteilen je ein recessives Gen vorhanden, so wird es durch den ganzen Prozeß vorkommen können, daß jedes der beiden Tochter-X-Chromosomen der noch unbefruchteten Eizelle *zwei* solche recessive Erbeinheiten enthält.

Bei der äquationalen Non-disjunction bekommt also die Tochter ihre beiden Gonochromosomen von der Mutter. Sie ist hinsichtlich der X-Chromosomenausstattung nicht von anderen Frauen verschieden, wenn die 2 X-Chromosomen enthaltende Eizelle mit einer Spermie *ohne* X-Chromosom zusammentrifft. Allerdings besteht weiterhin die Möglichkeit, daß ein 2 X-Chromosomen in sich schließender Oocyt sich mit einem Spermatozoon *mit* X-Chromosom vereinigt. Die daraus hervorgehende Zygote würde dann die X-Chromosomenformel X-X-X haben. Die Entwicklung eines solchen weiblichen Individuums wird aber trotzdem nicht undenkbar sein, wie Beispiele aus anderen Gebieten der Vererbungslehre zeigen.

3. Es könnte eine *Duplikation* des väterlichen X-Chromosoms vorliegen in Analogie zu den Fällen, wie sie aus der Drosophilaforschung bekannt sind. In dem duplizierten X-Chromosom könnte nun ein Faktor für Rotgrünblindheit vorhanden sein, ohne manifest zu werden. Ein solcher Mann würde sich dann ähnlich verhalten wie eine heterozygote Frau, d. h. phänotypisch normal sein. Eine Tochter, die außer einem, ein Gen für Rotgrünblindheit enthaltenden, maternellen X-Chromosom von ihrem Vater solch ein dupliziertes Stück mit normalem Allelomorph bekäme, hätte dann 3 Farbenblindheitsloci (2 vom Vater und einen von der Mutter). Man könnte dann annehmen, daß, wenn 2 solche Loci ein recessives Gen enthalten, diese über das normale Allelomorph dominieren.

Zusammenfassung.

1. Die Tatsache, daß in der großen Mehrzahl der Fälle innerhalb von farbenuntüchtigen Brüdergruppen mit heterozygoter Mutter und auch bei ferneren Verwandten (Vettern, Enkel und Großvater mütterlicherseits, Neffen und Onkel mütterlicherseits) die gleiche Art der Farbensinnstörung gefunden wurde, bestätigt die von *Waaler* ver-

tretene Auffassung, daß die einzelnen Rotgrünblindheitsarten genotypisch von bestimmten, von einander verschiedenen Faktoren abhängig sind.

Einige Fälle lassen daran denken, daß außer den 4 von *Waaler* unterschiedenen Typen (Deuteranomalie, Deuteranopie, Protanomalie, Protanopie) auch der Extremdeuteranomalie und der Extremprotanomalie ein spezieller Erbfaktor zugrunde liegt.

2. Die von *Just* und *Waaler* gemachte Annahme, daß die Faktoren für Deuteranomalie und Deuteranopie einerseits, diejenigen für Protanomalie und Protanopie andererseits Allelomorphe sind, wobei die Anlage für Deuteranomalie über die für Deuteranopie und das Gen für Protanomalie über das für Protanopie dominiert, stimmt auch mit meinen Resultaten überein.

3. Der direkte Beweis für die Richtigkeit der *Waaler*schen Theorie, daß die Faktoren der Deuteranopengruppe einerseits, der Protanopengruppe andererseits zueinander dagegen keine Allelomorphe sind (oder wenn sie doch Allelomorphe sein sollten, ihre Wirkung sich gegenseitig aufheben würde), ist mir nicht gelungen, d. h. ich habe keine Eheleute mit je einer der Deuteranopen- und der Protanopengruppe angehörenden Farbensinnstörung und einer (nach der *Waaler*schen Theorie) normalen Tochter gefunden.

Meine Untersuchungen haben aber auch keine mit der *Waaler*schen Theorie in Widerspruch stehenden Fälle feststellen lassen, wie z. B. farbensinngestörte Mütter mit deuteranomalen bzw. deuteranopen *und* protanomalen bzw. protanopen Söhnen, farbentüchtige oder farbensinngestörte Mütter mit deuteranomalen bzw. deuteranopen und protanomalen bzw. protanopen und *normalen Söhnen*. Dieses Ergebnis kann als indirekter Beweis für die Richtigkeit der *Waaler*schen Theorie aufgefaßt werden.

4. Für die bisher sonst noch nicht beobachteten Fälle, die nicht mit den erwähnten Theorien übereinzustimmen scheinen (deuteranomale und extremdeuteranomale; extremdeuteranomale und deuteranope; deuteranomale und deuteranope; deuteranomale, deuteranope und normale; protanomale und protanope; protanomale, protanope und normale Brüder mit normaler Mutter), dürfte die Annahme einer „quantitativen Mutation" oder einer Manifestationsschwankung die beste Erklärung sein.

Da nach der zuerst von *Just* vertretenen Ansicht die Faktoren des Deuteranopen- und des Protanopensystems je eine Serie von multiplen Allelomorphen darstellen, so können wir im Sinne der Goldschmidtschen Theorie diese als nur quantitativ verschiedene Mengen eines qualitativ gleichen Erbfaktors auffassen. Auf Grund dieser Anschauung hätte man sich die erwähnten Mutationen von einem Faktor zu einem

anderen der gleichen Rotgrünblindheitsgruppe einfach als quantitative Idiovariationen eines qualitativ gleichbleibenden Gens vorzustellen.

Da es sich in allen in Betracht gezogenen Fällen von Mutationen nur um solche innerhalb der gleichen Rotgrünblindheitsgruppe handelt, so spricht dies einerseits für die Annahme, daß die Gene des einen Systems nur *quantitativ* verschieden sind, andererseits dafür, daß zwischen den Erbfaktoren des Deuteranopen- und des Protanopensystems ein *qualitativer* Unterschied besteht.

Nie war Grund vorhanden, eine Mutation von der Anlage für normalen Farbensinn zu einer solchen für eine Farbensinnstörung anzunehmen. Wenn solche Mutationen vorkommen würden, so wären die mit den Gesetzen der geschlechtsgebundenen Vererbung eines recessiven Gens in Widerspruch stehenden Ausnahmen wohl viel häufiger, als sie es in Wirklichkeit sind.

5. Von den farbensinngestörten *Frauen* erwiesen sich die homozygoten in Übereinstimmung mit den Ergebnissen *Waalers* als gleichartig farbensinngestört wie die Männer mit nur einem entsprechenden Rotgrünblindheitsfaktor. Von hierher gehörenden, bisher noch nicht beschriebenen Fällen wurden 4 durch ihren protanopen Vater und 2 protanope Brüder als genotypisch P-P-homozygot analysierte Schwestern gefunden. Frauen, die als Da-D-Compound analysiert wurden, erwiesen sich erwartungsgemäß klinisch als deuteranomal.

PA-P-Compound-Frauen sind von uns nicht gefunden worden. Dagegen haben wir einen bisher noch nicht bekannten Fall einer durch ihre deuteranomalen und protanomalen Söhne als genotypisch DA-PA-Compound analysierte Mutter ermittelt, die sich bei der Untersuchung in Übereinstimmung mit der *Waaler*schen Theorie als vollkommen farbentüchtig erwies.

Zwei Frauen ergaben sich nach der Analyse als DA-EDA-Compounds. Die eine war erwartungsgemäß klinisch deuteranomal, da theoretisch der Faktor für die schwächere über denjenigen für die stärkere Farbensinnstörung dominiert, und die Deuteranomalie die schwächere Farbensinnstörung der Extremdeuteranomalie darstellt. Die andere Frau dagegen erwies sich als klinisch extremdeuteranomal. Zur Erklärung dieses Falles haben wir an eine „quantitative Mutation" des von der Mutter stammenden Gens für Deuteranomalie zu einem solchen für Extremdeuteranomalie gedacht. Ferner haben wir die Möglichkeit in Betracht gezogen, daß hier eine Manifestationsschwankung (d. i. in diesem Falle ein Dominanzwechsel) im Sinne von *Siemens* vorliegen könnte.

Diese beiden Erklärungsmöglichkeiten kommen auch bei dem Fall einer genotypisch wahrscheinlich EDA-D-Compound- und klinisch deuteranopen Frau in Betracht.

6. Wie *Schiötz* (1922) und *Waaler* (1927) haben auch wir Fälle von deuteranomalen Töchtern mit farbentüchtigen Vätern gefunden. Da nun schon 4 derartige Fälle bekannt sind, außer den von *Kawakami* veröffentlichten, glauben wir von der ursprünglichen Erklärung dieser Ausnahmefälle mit dem „pater semper incertus" absehen zu müssen. Die beste Deutung scheint zu sein, die erwähnten Töchter als genotypisch nur heterozygot-deuteranomal aufzufassen, so daß bei ihnen infolge eines Dominanzwechsels der nur heterozygot vorhandene Faktor ausnahmsweise klinisch in Erscheinung tritt.

Literaturverzeichnis.

Brückner, A., Ber. üb. d. 46. Versammlg dtsch. ophthalm. Ges. Heidelberg **1927**. 178. — *Cohn, H.*, Über Beobachtungen an 100 Farbenblinden. Ber. üb. d. 11. Vslg. ophthalm. Ges. Heidelberg **1878**, 110. — *Combe*, A System of Phrenology. 2. Aufl. Edinburgh 1835. — *Cunier, F.*, Observation curieuse d'une achromatopsie héréditaire depuis cinq générations. Annales d'Ocul. **1**, 417 (1838). — *Döderlein, G.*, Über die Vererbung von Farbensinnstörungen. Arch. Augenheilk. **90**, 43 (1921). — *Earle, P.*, On the inability to distinguish colours. Amer. J. med. Sci. **9**, 346 (1845). — *Franceschetti, A.*, Die Bedeutung der Einstellungsbreite am Anomaloskop für die Diagnose der einzelnen Typen der Farbensinnstörungen. Schweiz. med. Wschr. **58**, 1273 (1928). — *Goldschmidt, R.*, Die quantitative Grundlage von Vererbung und Artbildung. Roux' Vorträge und Aufsätze über Entwicklungsmechanik. Berlin 1920 — Derselbe Einführung in die Vererbungswissenschaft. Berlin: Julius Springer 1928. — *Göthlin, G. F.*, Nagra resultat av en släktforskning angaende „färgblindhet". Psyke (Upsala) **11**, 1 (1916) — Derselbe, Congenital Red-green Abnormality in Colour-vision and congenital total Colour-blindness, from the Point of View of Heredity. Acta ophthalm. (København.) **2**, 15 (1924). — *Groenouw, A.*, Erbliche Farbenblindheit. Graefe-Saemischs Handbuch d. ges. Augenheilkunde. II. Aufl. **11**, 479 (1904). — *Hemmes*, Über die Genese des herditären Nystagmus. Z. Augenheilk. **58**, 413 (1926). — *v. Hess, C.*, Die relative Rotsichtigkeit und Grünsichtigkeit. Graefes Arch. **105**, 137 (1921). — *Holmgren, F.*, Über die Farbenblindheit in Schweden. Zbl. prakt. Augenheilk. **2**, 201 (1878). — *Horner*, Ein Beitrag zum Vererbungsgesetz. Bericht über die Verwaltung des Medizinwesens des Kanton Zürich vom Jahre 1876. S. 208. — *Huddart, Joseph*, An account of persons who could not distinguish colours. (In a letter to the Rev. Joseph Priestley) Phil. Transact. **67**, 260 (1777). — *Jerchel, W.*, Inwieweit wird das Medizinstudium durch Rotgrünblindheit beeinflußt? Z. Sinnesphysiol. **47**, 1 (1913). — *Ishihara*, Test for Colour Blindness. Tokio 1917. — *Just*, Zur Vererbung der Farbensinnstufen beim Menschen. Arch. Augenheilk. **96**, 406 (1925). — *Kawakami, R.*, Med. Z. Keio-Univ. **2** (1922) — Derselbe, Beiträge zur Vererbung der familiären Sehnervenatrophie. Graefes Arch. **116**, 568 (1926). — *Lort, M.*, An account of remarkable imperfection of sight. In a letter from J. Scott to the Rev. Mr. Whisson, of Trinity College, Cambridge. Phil. Transact. **68**, 612. London 1778. - *Merzbacher, L.*, Gesetzmäßigkeiten in der Vererbung und Verbreitung verschiedener herditär-familiärer Erkrankungen. Arch Rassenbiol. **1**, 2 (1909). — *Morgan, T. H.*, Sex-limited Inheritance in Drosophila. Science (N. Y.) **32**, 120 (1910) — Derselbe, Die stoffliche Grundlage der Vererbung. (Deutsche Ausgabe von H. Nachtsheim.) Berlin 1921. — *Morgan, Bridges* u. *Sturtevant*, The Genetics of Drosophila. Bibliogr. genetica **2**, 1 (1925). — *Nagel, W.*, Eine Dichromatenfamilie. Z. Sinnesphysiol. **14**, 154 (1907) — Derselbe, Zwei Apparate für die augenärztliche Funktionsprüfung. Adaptometer und kleines Spektralphotometer (Ano-

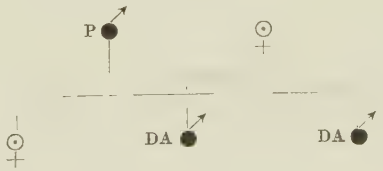
maloskop). Z. Augenheilk. **17**, 201 (1907). — *Nicholl*, Med.-chir. Transact. **7**, 477 (1816). — *Nettleship, E.*, Cases of Colour-Blindness in women. Trans. ophthalm. Soc. U. Kingd. **26**, 251 (1906) — Derselbe, Some unusual pedigrees of colour-blindness. Trans. ophthalm. Soc. U. Kingd. **32**, 309 (1912) — Derselbe, A pedigree of colour-blindness including two colour-blind females. (Arranged by C. H. Usher.) Lond. ophthalm. Hosp. Report **19**, 3 (1914); ref. in Klin. Mbl. Augenheilk. **54**, 696 (1915). — *Oguma, K.*, et *H. Kihara*, Etudes des chromosomes chez l'homme. Archives de Biol. **33**. 493 (1923). — *Painter, S.*, Studies in mammalian spermatogenesis. II. The spermatogenesis of man. J. of exper. Zool. **37**, 291 (1923). — *v. Planta, P.*, Die Häufigkeit der angeborenen Farbensinnstörungen bei Knaben und Mädchen und ihre Feststellung durch die üblichen klinischen Proben. Graefes Arch. **120**, 253 (1928). — *Rayleigh*, Experiments on colour. Nature (Lond.) **25**, 64 (1881). — *Rivers*, Observations on the Senses of the Todas. Brit. J. Psychol. **1**, 321 (1905). — *Schiötz, J.*, Colour blind females. Brit. J. Ophthalm. **4**, 345 and 393 (1920) — Derselbe, Rotgrünblindheit als Erbeigenschaft. Klin. Mbl. Augenheilk. **68**, 498 (1922). — *Schöler, H.*, Die Rot-Blau-Grün- und Grün-Purpurblindheit. Jahresbericht über die Wirksamkeit der früheren Ewersschen Augenklinik. Berlin 1878, S. 41. Ref. Nagels Jber. **1878**, 117. — *Schloessmann*, Die Hämophilie in Württemberg. Arch. Rassenbiol. **16**, 29 (1924). — *Siemens, H. W.*, Eine prinzipiell wichtige Beobachtung über die Vererbung der Farbenblindheit. Klin. Mbl. Augenheilk. **76**, 769 (1926). — *Sommer*, Über Chromatopseudopsie oder den manchem eigenen Mangel des Farbenunterscheidungsvermögens, Graefe-Walters J. **5**, 20 (1820). — *Usher*, A pedigree of Colour-Blindness. Trans. ophthalm. Soc. U. Kingd. **32**, 352 (1912). — *Vogt, A.*, Über geschlechtsgebundene Vererbung von Augenleiden. Schweiz. med. Wschr. **3**, 77 (1922). — *Vogt, A.*, u. *R. Klainguti*, Weitere Untersuchungen über die Entstehung der Rotgrünblindheit beim Weibe. Arch. Rassenbiol. **14**, 129 (1922). — *Waaler, G. H. M.*, Über die Erblichkeitsverhältnisse der verschiedenen Arten der angeborenen Rotgrünblindheit. Acta ophthalm. (Københ.) **5**, 309 (1927) — Derselbe, Über die Erblichkeitsverhältnisse der verschiedenen Arten der angeborenen Rotgrünblindheit. Z. Abstammgslehre **45**, 279 (1927). — *Waardenburg, P. J.*, Beitrag zur Vererbung der familiären Sehnerzenatrophie (Leberschen Krankheit). Klin. Mbl. Augenheilk. **73**, 619 (1924). — *Wilson, E. B.*, The Sex Chromosomes. Arch. mikrosk. Anat. **77**, 249 (1911). — *v. Winiwarter, H.*, Etudes sur la spermatogénèse humaine. Archives de Biol. **27**. 91 (1912). — *v. Winiwarter, H.*, et *Oguma*, Nouvelles recherches sur la spermatogénèse humaine. Archives de Biol. **36**, 99 (1926). — *Wölfflin, E.*, Über das Vererbungsgesetz der anomalen Trichromaten. Pflügers Arch. **201**, 214 (1923).

Allgemeine Zeichenerklärung zu den Stammbäumen.

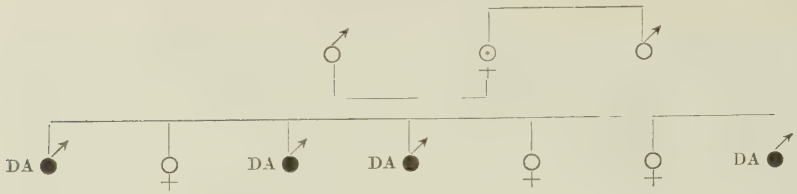
♂● = Farbensinngestörter Mann
♀● = Farbensinngestörte Frau
♂○ = Farbentüchtiger Mann
♀○ = Farbentüchtige Frau
⊙ = Konduktorin

D = Deuteranop
EDA = Extremdeuteranomal
DA = Deuteranomal
P = Protanop
EPA = Extremprotanomal
PA = Protanomal

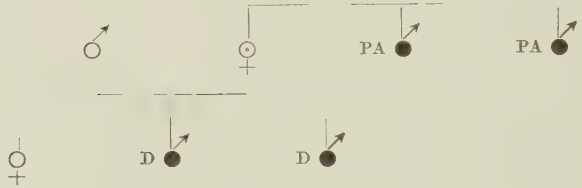
1. Stammbaum Wi.



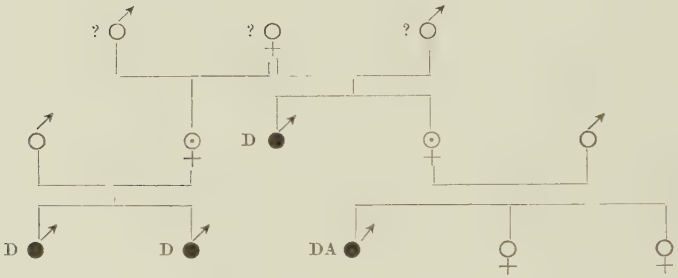
2. Stammbaum Gre.



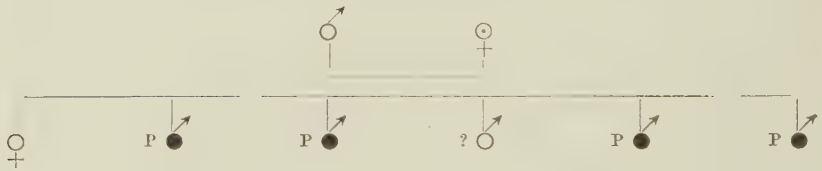
3. Stammbaum Flück.



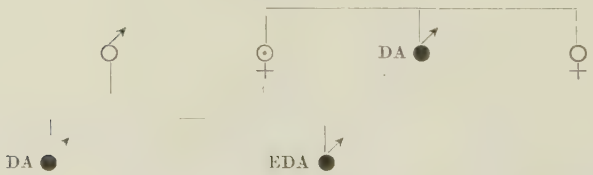
4. Stammbaum Bar.



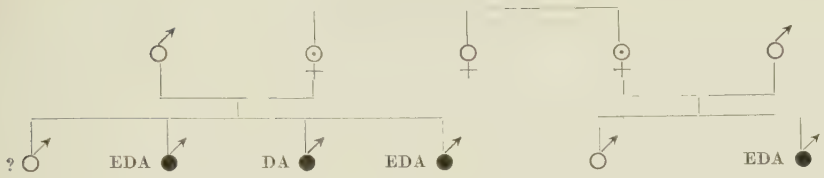
5. Stammbaum Mei.



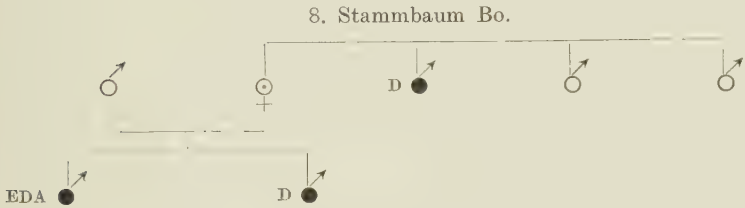
6. Stammbaum Schwa.



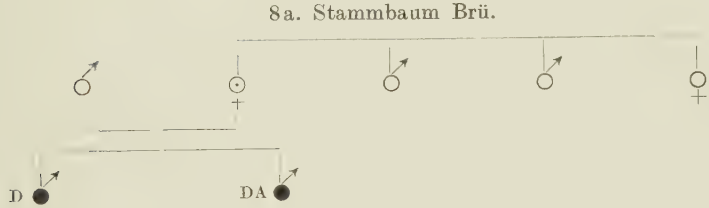
7. Stammbaum Fre.



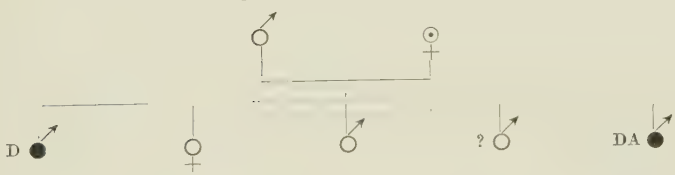
8. Stammbaum Bo.



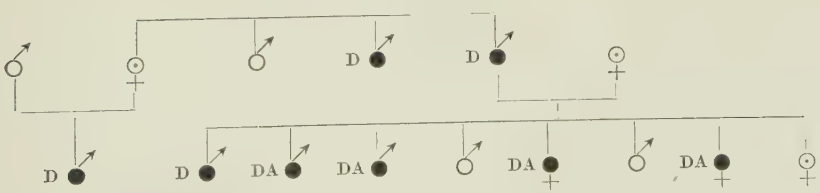
8a. Stammbaum Brü.



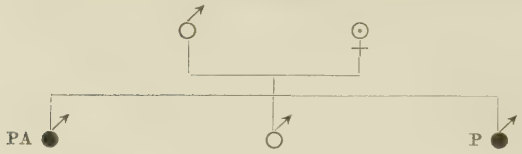
9. Stammbaum Kor.



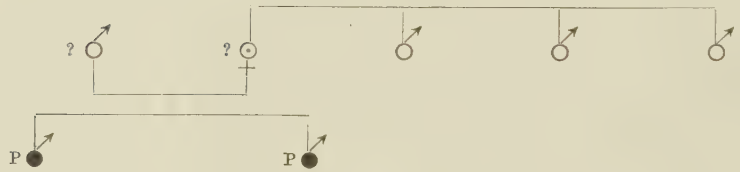
10. Stammbaum Ra.



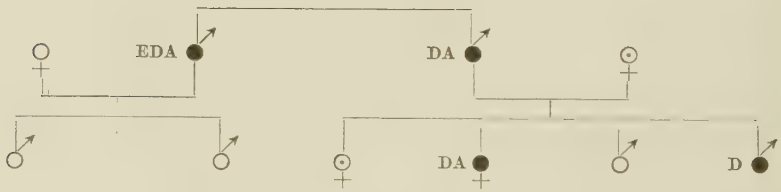
11. Stammbaum La.



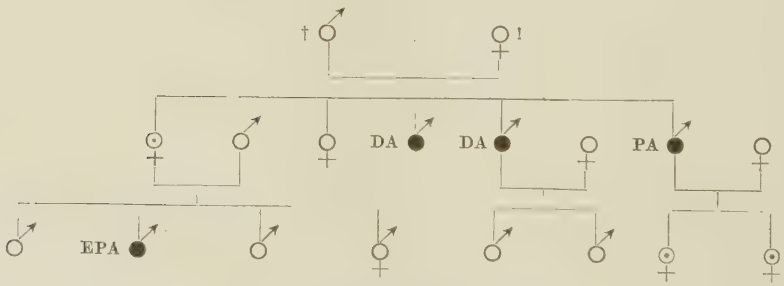
12. Stammbaum Bur.



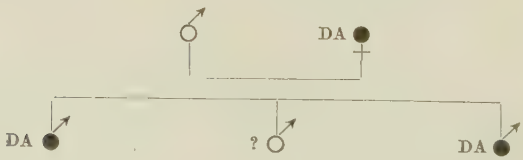
13. Stammbaum Wid.



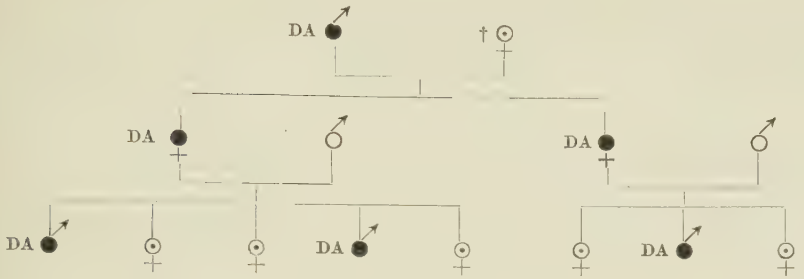
14. Stammbaum Ba.



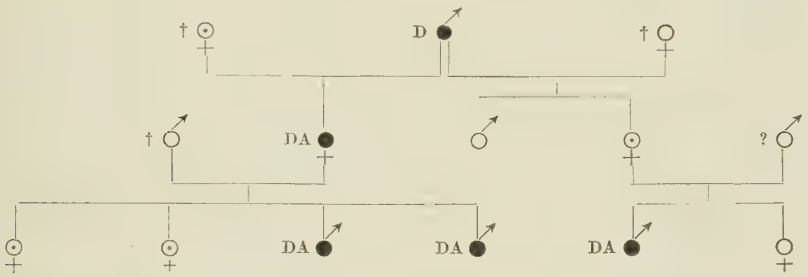
15. Stammbaum Rig.



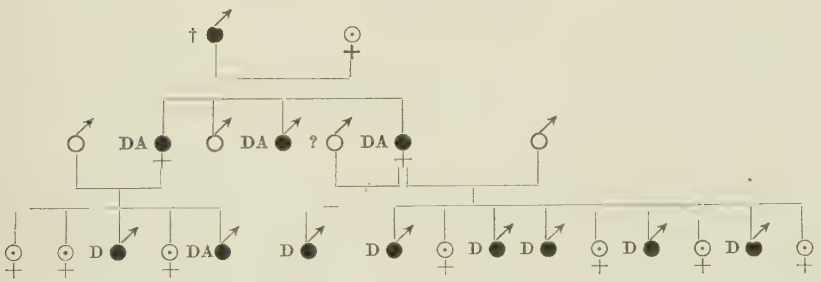
16. Stammbaum Kis.



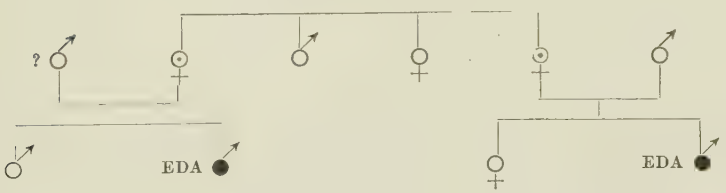
17. Stammbaum Gol.



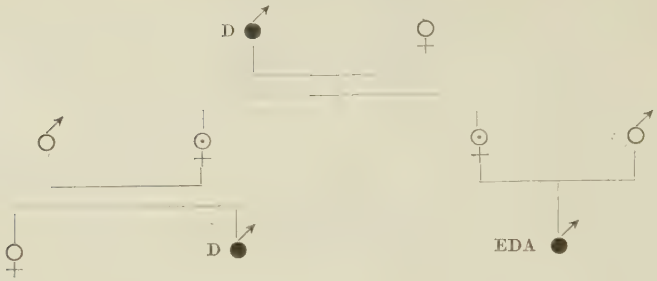
18. Stammbaum Ga.



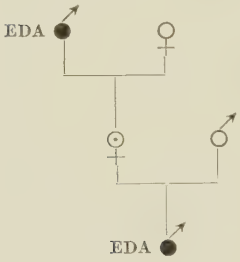
19. Stammbaum Man.



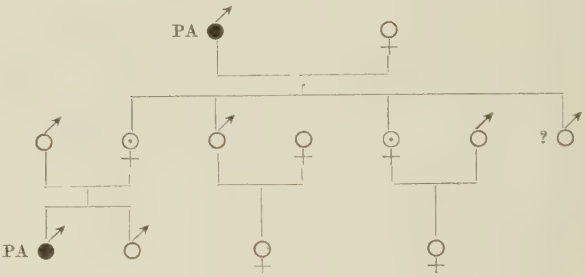
20. Stammbaum Pfli.



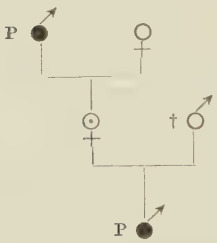
21. Stammbaum Hun.



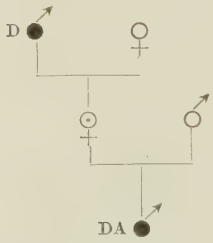
22. Stammbaum Wol.



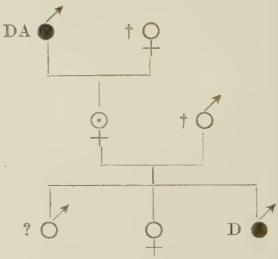
23. Stammbaum Mar.



24. Stammbaum Schnei.

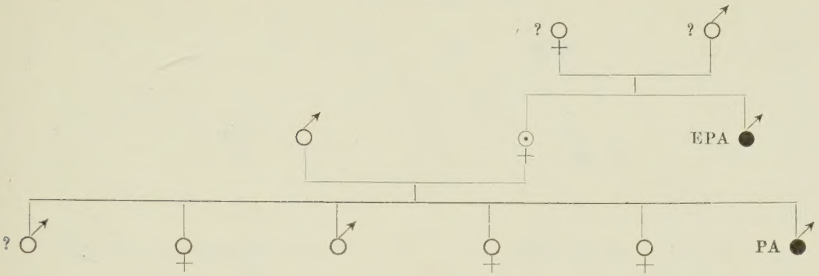


25. Stammbaum Sut.

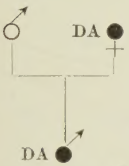


26. Stammbaum Eh.

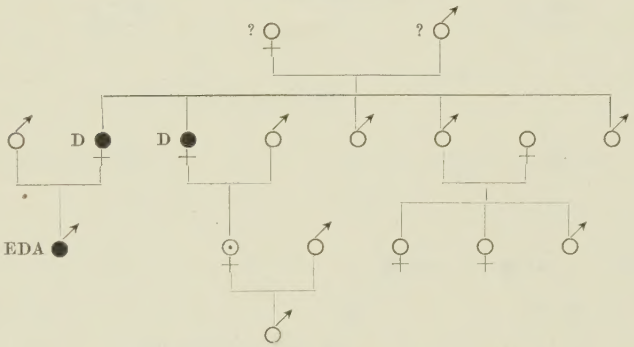
27. Stammbaum Schä.



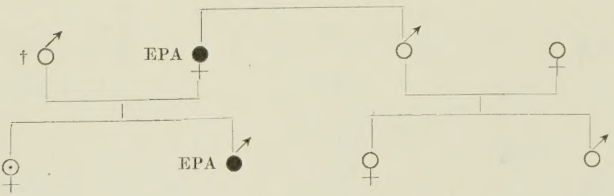
28. Stammbaum Mey.



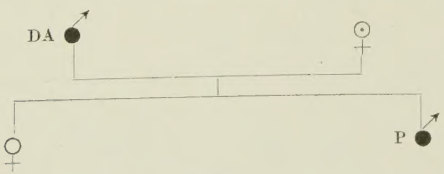
29. Stammbaum Kun.



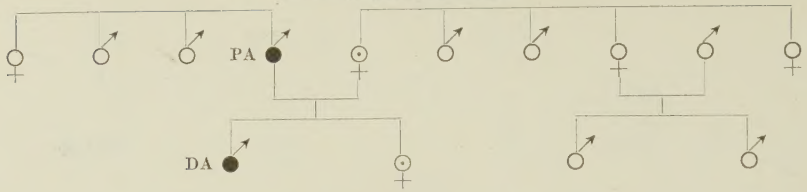
30. Stammbaum Fa.



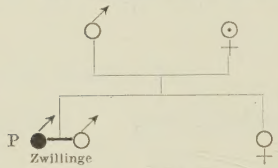
31. Stammbaum Mo.



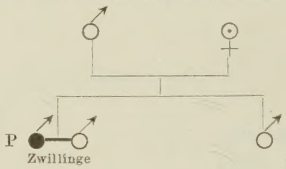
32. Stammbaum Freu.



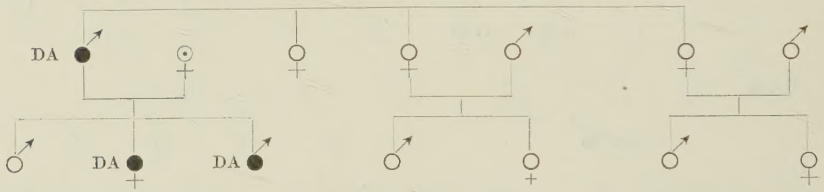
33. Stammbaum Moh.



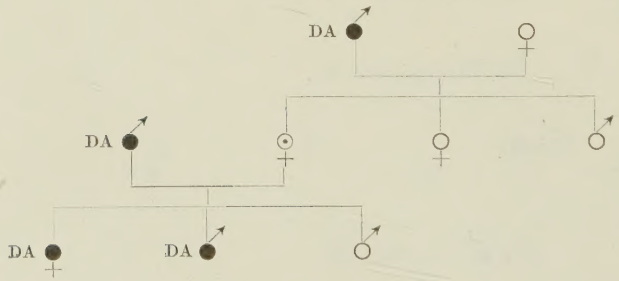
34. Stammbaum Kam.



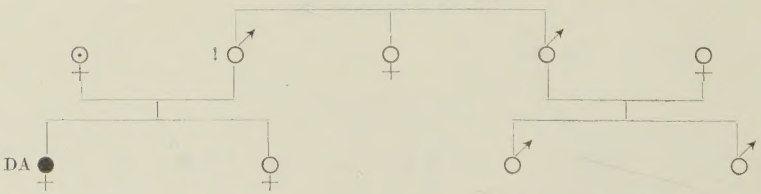
35. Stammbaum Hi.



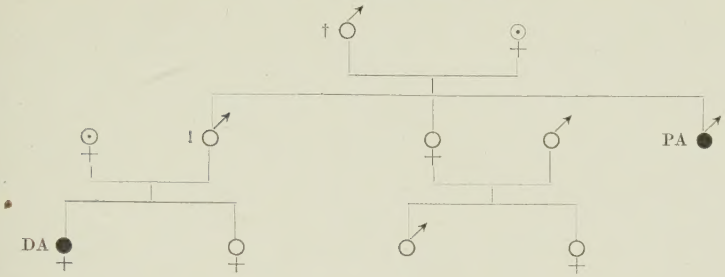
36. Stammbaum Zin.



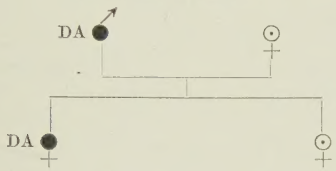
37. Stammbaum Häg.



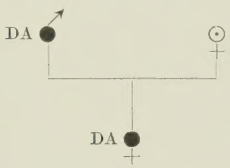
38. Stammbaum Rau.



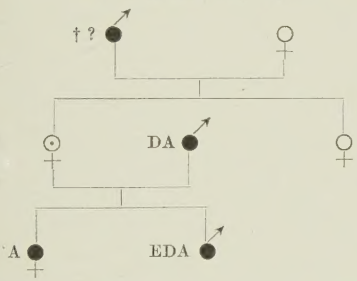
39. Stammbaum Fü.



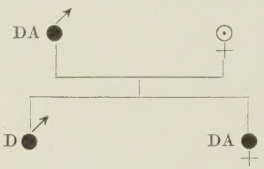
40. Stammbaum Her.



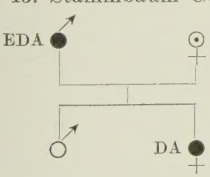
41. Stammbaum Hem.



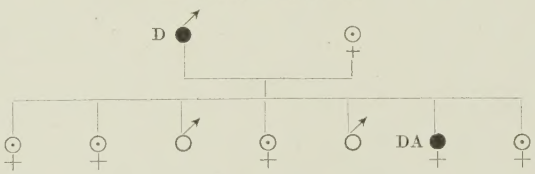
42. Stammbaum Imb.



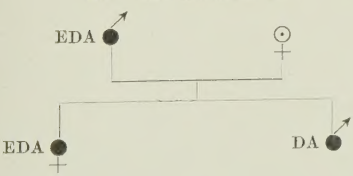
43. Stammbaum Gei.



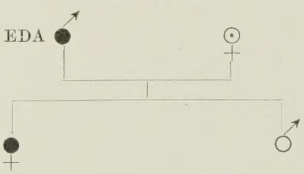
44. Stammbaum Rie.



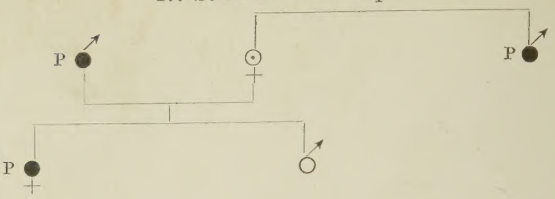
45. Stammbaum Dre.



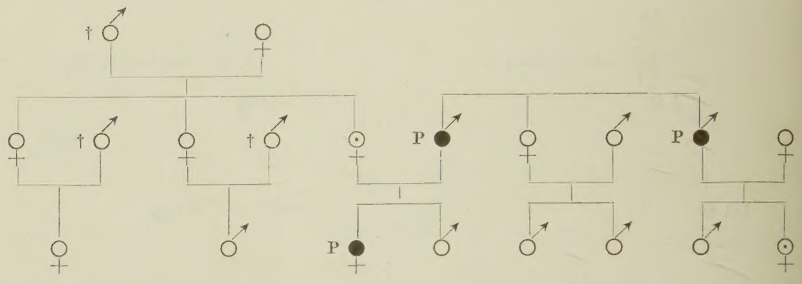
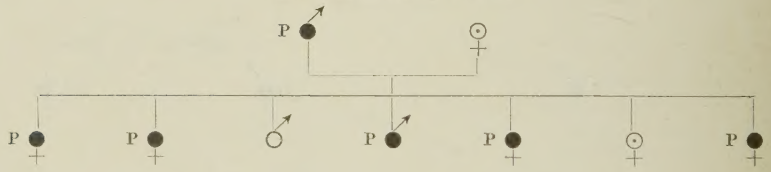
46. Stammbaum Goe.



47. Stammbaum Jacq.



48. Stammbaum Lev.



49. Stammbaum Schlu.